Aus der Nervenklinik der Universität Bonn.
Direktor: Prof. Dr. Pohlisch.

Erbbiologischer Beitrag zur Kenntnis der Myotonie.

Inaugural-Dissertation

zur

Erlangung der Doktorwürde

der

Hohen Medizinischen Fakultät

der

Rheinischen Friedrich-Wilhelms-Universität zu Bonn

vorgelegt am 7. Juli 1936

von

Fernando A. Quirós M.
aus San José
Costa Rica.

Druck von H. Trapp, Bonn, Stiftsgasse 11 / 1936.

Gedruckt mit Genehmigung der Medizinischen Fakultät
der Universität Bonn.

Referent: Prof. Dr. Pohlisch.

R. UNIV. BIBLIOTHEEK LEIDEN

Einleitung.

Die Myotonie, zu deren Kasuistik und Erbbiologie diese Schrift ihren kleinen Beitrag liefert, ist besonders in ihren abortiven Formen eine nicht so seltene Erkrankung, wie oft angenommen wird. Sie kommt allerdings dem Arzt seltener zu Gesicht, teils infolge der sehr häufig zu beobachtenden Indolenz der Kranken; anderseits wird ihr wegen ihrer therapeutischen Unbeeinflußbarkeit wenig Beobachtung geschenkt. Zudem wird sie garnicht selten auch von Ärzten nicht erkannt oder fehldiagnostiziert, obwohl ihre Diagnose keineswegs schwierig ist.

In der einschlägigen Literatur finden sich übereinstimmend die Angaben, daß der Symptomenkomplex der Myotonia congenita zuerst von C. H. Bell und Leyden beobachtet wurde. Von Thomsen ist bekannt, daß er dies Leiden in eigener Familie beobachtet und davon berichtet hat (1876). Nach ihm wurde es auch „Thomsen'sche Erkrankung" genannt. Die erste bekannte, umfassendere Beschreibung stammt von Erb (1886).

Das Typische der Myotonie besteht in einer Dysfunktion der Muskulatur: bei willkürlicher Innervation, sowie bei mechanischer oder elektrischer Reizung verharrt die Muskulatur in Kontraktion, die sich nur allmählich zu lösen vermag.

Die Mannigfaltigkeit und große Zahl häufiger Begleitsymptome bedingte in der Folgezeit eine Unterscheidung verschiedener Krankheitstypen, die als verbindendes Symptom obige tonische Starre aufweisen bei aller Verschiedenheit der äußeren Namengebung und abweichenden Definitionen des Krankheitswesens.

Die erbliche Natur des Leidens bildet einen Wesensfaktor der Myotonie, der zeitweise literarisch vernachlässigt wurde zugunsten grundlegender Forschungen nach Pathogenese, Lokalisation und Symptomatologie.

Die wesentliche Aufgabe dieser Arbeit ist jedoch keine klinische, sondern eine erbbiologische und sozialhygienische. Sie will insbesondere einen Beitrag zur Erbpathologie dieser Erkrankung geben, deren Bedeutung für die Volksgesundheit nicht unterschätzt werden darf.

Formen und Bilder der Myotonie.

Die im Vordergrund des Krankheitsbildes stehende Muskeldysfunktion weist ganz charakteristische Merkmale auf und bevorzugt bestimmte Muskelgebiete.

Ganz allgemein ist dem Kranken die Ausführung willkürlicher Bewegung hochgradig erschwert. Die kräftig geschlossene Hand kann nur unter mühevoller Anstrengung und nur ganz langsam wieder geöffnet werden. Man hat den Eindruck einer Steifigkeit oder einer erhöhten Spannung, die vom Patienten auch subjektiv empfunden wird. Angefaßte Gegenstände kleben förmlich an der Hand. Von dieser Erscheinung werden oft verschiedene Muskelgruppen befallen; auch ein generalisiertes Auftreten kann beobachtet werden. Beim Befallensein von Becken- und Beinmuskulatur ist dem Patienten das Aufstehen erst nach geraumer Zeit möglich. Der Gang ist tapsig, kurzschrittig, oft schleifend; ein unerwartetes Hindernis auf dem Weg, ein Schreck o. ä., was den Patienten zwingt, plötzlich anderssinnige Bewegungen zu machen, können ihn zu Fall bringen. In ähnlicher Weise können Augen-, Kau- und Schluckmuskulatur betroffen sein. Die Bewegung der Augäpfel, die Nahrungsaufnahme, selbst die Sprache kann dadurch stark behindert sein und subjektiv natürlich äußerst störend wirken.

Kälte kann das Phänomen der tonischen Starre beträchtlich steigern.

Diese Störung macht sich im allgemeinen nur bei aktiver Bewegung geltend. Barkmann dagegen beschreibt einen Fall, in welchem beim passiven Zusammenpressen der Finger diese wie aneinandergeklebt blieben, was er als passive Myotonie darstellt.

Die mechanische und elektrische Erregbarkeit der erkrankten Muskeln ist erhöht. Beim Beklopfen des Muskels entstehen Wulstdellen oder Furchen und eine Kontraktion, die abnorm lang anhält, etwa bis zu 30 Sekunden. In charakteristischer Weise ist diese Erscheinung an der Zunge zu beobachten.

Die direkte faradische Reizung des Muskels und ebenso die galvanische rufen langsam auftretende Kontraktionen hervor, die länger anhalten. Meist ist die ASZ gleich der KSZ. Nicht konstant tritt in manchen Muskeln bei galvanischer Reizung eine rhytmisch-wellenförmige Kontraktion von der Kathode zur Anode hin auf. Diese elektrischen Untersuchungsergebnisse werden nach Erb als „myotonische Reaktion" bezeichnet.

Bemerkenswert ist, daß die elektrische Reizung vom Nerv aus keinen Myotonus hervorruft.

Die Haut- und Sehnenreflexe verhalten sich inkonstant. Sie sind häufig normal; oft findet sich aber auch ein Fehlen der Patellar- und Achillessehnenreflexe. Die Pupillenreaktion auf Licht und Convergenz erfolgt zu meist träge oder garnicht.

Ob die Herzmuskulatur ebenfalls betroffen sein kann, ist nicht erwiesen. O. Breidenbach berichtet auf Grund seiner elektrographischen Untersuchungen an einem Fall von Myotonia dystrophica über Vorhofflimmern mit absoluter Kammerirregularität, was er für eine myotone oder dystrophische Störung im Muskelapparat des His'schen Bündels hielt.

Von der Myotonia congenita oder Thomsen'schen Erkrankung sonderte Steinert (1909) das Krankheitsbild der dystrophischen Myotonie ab, welches später (1912) Curschmann als selbständige Erkrankung hervorhob, die der Thomsen'schen koordiniert sein soll. Dieser Meinung schlossen sich Hirschfeld, Grund u. a. an. Die Dystrophia myotonica oder Myotonia atrophica (französischer Autoren) soll auch familiär sein, aber häufiger als die Myotonia congenita zur Beobachtung kommen. Fälle des einen Typus sollen nicht in Familien des anderen zu finden sein. Im Gegensatz zur Myotonia congenita, die sich bei den Betroffenen vor Eintritt der Pubertät manifestiere, trete die dystrophische Form erst im 3. oder 4. Jahrzehnt in Erscheinung. Die myotonischen Symptome seien leichterer Ausprägung und beschränken sich auf bestimmte Muskelgebiete, wie mimische und Kau-Muskulatur, Mm. sternocleidi, Vorderarm-, Hand- und Peronäus-Muskulatur, die gleichzeitig atrophisch seien. Die Erkrankten erhalten ein typisches Aussehen: schlaffe Gesichtszüge, eingesunkene Wangen, halboffener Mund, enge Lidspalten, die einen schläfrigen Ausdruck bewirken, und die nicht vollständig

geschlossen werden können. Durch die Atrophie der hinteren Gaumenbögen und der Rachenmuskulatur erklärt sich die leise, verschwommene, heisere Stimme und die Schluckstörungen. Selbst die Ösophagusmuskulatur kann beteiligt sein. Durch die Atrophie der Pectoralismuskulatur wirkt die Brust wie abgeflacht. Es kann Areflexie bestehen. Bei keiner der beiden Formen sind Sensibilitätsstörungen zu verzeichnen.

Psychische Anomalien sollen in besonders gehäufter Zahl bei dystrophischer Myotonie zu erwarten sein. Hier begegnen uns in bunter Reihe und regelloser Wahl: mürrischer Charakter, psychopathische Reaktionen, Affektstumpfheit, Indolenz, Kritiklosigkeit, Schwachsinn, Intelligenzdefekte verschiedenster Art, infantiles Wesen, daneben endokrine Störungen. Die Myotonia congenita sei manchmal durch Epilepsie und Hysterie kompliziert. Zu den dystrophischen Symptomen zählt Curschmann (vergleiche auch Boeters „Über Myotonie," S. 10, 1935) die konstitutionelle Asthenie, die dem athletischen Äußeren der Myotonia congenita gegenüber zu stellen sei.

Vorzugsweise der dystrophischen Form seien nach Curschmann organische und funktionelle Störungen der Drüsen mit innerer Sekretion zuzurechnen, die bei der Schilderung myotonischer Krankheitsbilder nicht zuletzt genannt werden dürfen, da sie immer wieder als Begleitsymptome anzutreffen sind. Wir werden erinnert an parathyreogene Funktionen: erhöhter Blutkalkspiegel, mangelhafte Callusbildung bei Frakturen, tetanoide Krampfzustände. Es finden sich thyreogene Symptome: Struma, vasomotorische Störungen, Akrocyanose, trockene, spröde Haut, Darmstörungen, Haarabnormitäten (besonders Haarausfall). Auf die Beteiligung der Hypophyse verweisen uns: acromegale Verdickungen des Unterkiefers, der Unterlippe und der Schädeldecke, Diabetes insipidus, Polyurie. Die zu beobachtende Hodenatrophie, Impotenz, Fehlen der Libido, Amenorrhoe, Dysmenorrhoe können sowohl Keimdrüsendysfunktion als auch hypophysäre Störungen anzeigen.

Eine frühzeitig auftretende Katarakt muß besondere Erwähnung finden. Sie hat nicht zu unterschätzenden Wert, ist relativ häufig und von typischer Ausprägung: sie äußert sich in punktartigen, mehr oder weniger eckigen Trübungen an der hin-

teren und vorderen Corticalis. Auffallend ist noch in den Myotonikerfamilien die besondere Anfälligkeit für Infekte. Eine Sonderstellung nimmt dabei die Tuberkulose ein. Sie findet sich in auffällig häufigem Maße und kann geradezu als typische Begleiterscheinung gelten.

Ob diese Trennung der dystrophischen Form als selbständige Erkrankung berechtigt erscheint, ist noch strittig. Heute neigen einige Autoren mehr zu der Ansicht, daß die verschiedenen Myotonieformen als einheitliche Krankheit aufzufassen seien. Baruch hielt die beiden von Curschmann als „Dystrophia myotonica sine Dystrophie" beschriebenen Fälle für geeignet, die Anschauung von der völligen Selbständigkeit der beiden Krankheitsbilder zu widerlegen. Es ist auch zu bedenken, daß in der Literatur genügend Fälle beschrieben sind, wobei beide Krankheitsformen in derselben Familie auftreten. Dies bewies an Hand mehrerer Stammbäume zuletzt Boeters (1935). Andere Fälle schienen anfangs dem Thomsen'schen Bilde zu entsprechen, entpuppten sich später aber als echte myotonische Dystrophie.

Die myotonischen Symptome, die sich im Anschluß an Traumen, Infektionen und dergl. einstellten, veranlaßten Talma (1892) zur Abgrenzung der sogenannten „Myotonia acquisita". Bei solchen Fällen wird es sich sicher um schon vorhandene Erkrankungen im Sinne einer Myotonie gehandelt haben, die durch den besonderen Anlaß lediglich zur Entdeckung gelangten. Boeters erhärtete diese Annahme durch eigene Beobachtungen. Um von einer Myotonia acquisita sprechen zu können, müßte man die Einwirkung exogener Faktoren auf einen bis dahin völlig gesunden Organismus voraussetzen. Außerdem müßte man eine elektive Wirkung dieser exogenen Faktoren fordern, die gerade die Myotoniesymptome hervorruft und keine anderen. Beispielsweise könnte die später zu erwähnende Hypertrophie des Sarkoplasmas nach polyneuritischen Prozessen myotonische Muskelstörungen bewirken, nicht aber finden dadurch endokrine und psychische Störungen, die zur Myotonie gehören, ihre Erklärung.

Bei der „Paramyotonie", wobei die Symptome erst unter Kälteeinwirkung manifest werden, wird es ähnlich sein, d. h. es wird sich um abortive Formen der Myotonie handeln, von denen wir wissen, daß die dyskinetischen Erscheinungen oft erst unter

obigen Bedingungen (Kälte) zum Ausdruck kommen. Das Vorkommen von Paramyotonie und Myotonie in ein und derselben Familie, wie aus den Veröffentlichungen von Max, Serog, Delprat, Hiawaczek hervorgeht, spricht auch für eine Zusammengehörigkeit beider Krankheitsbilder.

Adie und zuletzt Kyrieleis versuchten neben der Myotonia congenita und der dystrophischen Myotonie, sich für die Abgrenzung eines dritten selbständigen Krankheitsbildes einzusetzen, nämlich die „Pupillotonie". Ihre Symptome erschöpfen sich in einer myotonischen Starre der Pupillen und dem Fehlen der Sehnen- und Periostreflexe. Die erkrankte Pupille, die für gewöhnlich weiter ist als die normale, erweist sich bei der üblichen Prüfungsmethode als lichtstarr. Bei anhaltender Nahefixation tritt jedoch eine langsame, aber sehr ausgiebige Verengerung ein. Es wird darauf hingewiesen, daß diese tonische Pupillenreaktion eher einer Störung des Erregungsablaufes in den Zellen des Occulomotoriuskerngebietes zuzuschreiben sei, als daß dafür Dysfunktionen des Sphinkter oder Dilatator pupillae verantwortlich gemacht werden können.

Es ist zu bezweifeln, ob der Sachlage gemäß eine Abtrennung eines so isolierten Krankheitsbildes berechtigt ist, insbesondere muß die Angabe, daß Störungen der Skelettmuskulatur niemals dabei vorkämen, einer Kritik begegnen. In der von uns angeführten Sippe bestand nämlich in einigen Fällen neben dem ausgesprochenen Bild der dystrophischen Myotonie eine deutliche myotonische Pupillenreaktion.

Theorien über Kausalität und Pathogenese.

Eine anatomische oder physiologische fassbare Ursache der Myotonie ist bis heute nicht mit Sicherheit ausfindig zu machen. Man hat seine Zuflucht zu Theorien genommen.

Exogene Momente werden für die Entstehung des Leidens allgemein abgelehnt. Ob sie als auslösende oder verschlimmernde Faktoren eine Rolle spielen, ist unentschieden aber nicht wahrscheinlich.

Berücksichtigen wir die Vielgestaltigkeit und große Zahl der im Umkreis der Myotonie nachweisbaren Symptome, so wird

die Vermutung wach, daß es sich bei diesem Krankheitsgeschehen nicht um eine in einem einzelnen Organ fundierte Störung handeln kann, sondern daß dabei verschiedene Organsysteme beteiligt seien. Diese Vermutung ist richtunggebend bei der Aufstellung von Theorien über das Wesen der Myotonie gewesen bezw. bei der Fahndung nach ihrer Pathogenese.

Bei oberflächlicher Betrachtung erschien es am naheliegendsten, den Sitz der Erkrankung im Muskel selbst zu suchen. Dieser Gedanke gab Veranlassung, histopathologische Untersuchungen in dieser Richtung anzustellen. In der Tat ließen sich bestimmte Veränderungen des Muskelgewebes auffinden: Hypertrophie der einzelnen Muskelfasern, Kernvermehrung des Sarkolemms, Vakuolenbildung, Vermehrung des interstitiellen Bindegewebes, sowie undeutliche Querstreifung. Unter dem Sarkolemm beobachtete Heidenhain quergestreifte Fibrillen, die die Längsfibrillen oder Fibrillenbündel ringförmig umfassen, die „hypolemmalen Faserringe". Bei der atrophischen Form war oft eine myopathische Muskelatrophie nachweisbar. Päßler, Cramer und Krabbe machten die Zunahme des Sarkoplasmas und die gesteigerte Erregbarkeit desselben für die myotonischen Erscheinungen ursächlich verantwortlich. Manche Autoren, u. a. Krabbe, verweisen auf die Tatsache, daß eine Hypertrophie des Sarkoplasmas nach polyneuritischen Prozessen häufig anzutreffen seien, und daß diese die myotonischen Erscheinungen hinreichend erklären könnten. Hierauf stützen sie die Behauptung, die myotonischen Symptome seien die Folge einer erworbenen Muskelschädigung. Die Unwahrscheinlichkeit dieser Auffassung wurde schon früher betont (S. 7).

Der Vollständigkeit halber sei hier das Veratrin, das Alkaloid des Sabadillesamens erwähnt. Es ist als einziges aus der Reihe der Pharmaka bekannt, das in seinen Vergiftungssymptomen den Krankheitsbildern des myotonen Formenkreises nahesteht oder ihnen gleichen kann. Die gleichsinnige Wirkung soll bedingt sein durch eine Entquellungshemmung infolge Durchlässigkeitsstörung des Sarkolemms. Zusammenhänge mögen bestehen, insbesondere kann der äußere Effekt der gleiche sein, aber Anhaltspunkte zur Kausalitätsauffindung der Myotonie sind von dieser Seite wohl nicht zu erwarten.

Weiterhin wurde an eine Autointoxikation durch die bei Muskelarbeit entstehenden Stoffwechselprodukte gedacht, Frieß und Mohos wiesen besonders darauf hin.

Auf Grund elektromyographischer Untersuchungen mit Stichelelektroden sind M. Bürger und F. Schellong der Ansicht, daß es sich um eine lokale Veränderung der Reizbarkeit des Muskels handle, die durch eine Störung des chemischen Abtransportes bedingt sei. Bourguignon stellte chronaximetrische Veränderungen fest, die ihn in ihrer Art auf eine Erkrankung rein muskulären Ursprungs schließen ließen.

Es ist auch bekannt, daß eine elektrische Reizung des Nerven keine myotonischen Erscheinungen hervorruft, was wiederum auf die myogene Ursache dieser veränderten Erregbarkeitsverhältnisse hindeutet.

Durch experimentelle Ausschaltung des Zentralnervensystems mittels Lumbalanästhesie oder Novokaininfiltrationen des Biceps will Grund den myogenen Charakter der Myotonie beweisen, da hierbei die myotonischen Reaktionen erhalten bleiben.

Diese recht zahlreichen Versuche, die jedoch nicht einmal eine einheitliche Erklärung für den muskulären Vorgang erbringen, haben auch die Frage nach der Ursache der Myotonie keineswegs grundlegend zu lösen vermocht. Sie entbehren vor allem auch nicht einer gewissen Einseitigkeit, die andere Symptome, z. B. Stoffwechsel und endokrine Störungen, wie sie besonders bei der dystrophischen Form der Myotonie zur Beobachtung gelangen, unberücksichtigt läßt.

Aber auch diese Begleiterscheinungen wurden einer genauen Prüfung unterzogen, wie weit sie pathogenetische Bedeutung erlangen könnten. Histologische Befunde der Drüsen mit innerer Sekretion förderten manchmal Veränderungen an Thyreoidea, Parathyreoidea, Nebennieren, Hypophysenvorderlappen und Testes zutage, ein ander Mal verliefen diese histologischen Untersuchungen ergebnislos.

Demgemäß läßt sich kein sicherer Organbefund eruieren, der eine einheitliche Auffassung der Krankheitsbilder ermöglichen könnte; zumindest aber sind funktionelle Störungen vorhanden, die objektiv durch die physiologischen Untersuchungsmethoden bestätigt und erfaßt werden konnten. So fanden sich Erhö-

hungen und Erniedrigungen des Grundumsatzes; Veränderungen des Blutchemismus, wie Hypo- und Hypercalcämie, Hypophosphatämie, Hypoglykämie; vermehrte Kreatininausscheidung im Harn, Polyurie und Hypotonie. Diese Tatsachen zusammen mit dem klinischen Bild beweisen hinreichend die Beteiligung des endokrinen Systems. Es darf aber nicht vergessen werden, daß sie nur einen Teil der Erkrankung darstellen, und es gilt, sie mit den anderen Erscheinungen auf einen gewissen Nenner zu bringen.

Finden wir also in diesen endokrinen Vorgängen nicht allein genügende Erklärung, so drängt sich, besonders in Anbetracht der innigen Zusammenhänge zwischen endokrinem und Nervensystem (vor allem des vegetativen) die Frage auf, ob nicht eine neurogene Ursache zu ermitteln sei. Dabei könnten die endokrinen Vorgänge die primären sein und eine neurologische Komponente durch sie geschaffen werden; oder umgekehrt: eine zentralnervöse Änderung könnte die Basis abgeben für die endokrinen Symptome und als weitere Folge könnten aus ihr die übrigen Erscheinungen erwachsen. Schon Erb hatte diesen Gedanken in Erwägung gezogen. Barkmann sagt, die myotonen und atrophischen Muskelstörungen seien auf eine Erkrankung der Stammganglien zurückzuführen, welche durch toxische Einflüsse des endokrinen Systems herbeigeführt würde. Curschmann vertritt eine andere Meinung, er sagt, die myotonischen, dystrophischen und endokrinen Symptome seien rein koordinierte Reiz- oder Ausfallserscheinungen, deren Ursprung in den trophischen Zentren des Zwischenhirns zu suchen sind. In ähnlicher Weise könnte die Übererregbarkeit des Sarkoplasmas, das ja vom Sympathicus und Parasympathicus gesteuert wird, auf eine zentralnervöse Genese verweisen, und zwar insbesondere auf die vegetativen Kerngebiete des Hypothalamus. Damit ergibt sich auch, wie Krause und Ellenbeck betonen, eine Erklärung für die abnorme Fettverteilung und die Fälle von Diabetes insipidus, die bei Myotonie beschrieben wurden. Ebenso sind hier andere Störungen vegetativer Art einzureihen, wie Schweißausbrüche, Sekretionsstörungen der Tränen- und Speicheldrüsen, Dermographie u. a., die bei Myotonie zur Beobachtung kamen.

Einheitliche Hirnbefunde und ihre histologische Auswertung stehen noch aus, obgleich Versuche in dieser Richtung unternommen wurden. Bei den bekannten Schwierigkeiten solcher Unternehmen besagt ihr bisher negatives Ergebnis nichts Bestimmtes.

Unter der vorliegenden Theoriebilanz über die Pathophysiologie der Myotonie hat jedenfalls die Annahme einer neurogenen zentralnervösen Entstehung die meiste Wahrscheinlichkeit für sich, da sie die umfassendere ist.

Es soll nicht unerwähnt bleiben, daß einige Autoren, wie Sostakovic, Cossoy und Rivarola, der congenitalen Lues eine ätiologische Bedeutung für die Myotonie zuschreiben.

Therapeutische Möglichkeiten.

Die Therapiemöglichkeiten sind bis heute noch recht aussichtslos. Dies erklärt sich hinreichend aus der zur Zeit noch herrschenden Unsicherheit hinsichtlich der Pathophysiologie der Erkrankung. Die leider recht unbefriedigenden bisherigen Versuche zur praktischen Heilung der Myotonie fußen auf theoretischen Vermutungen oder empirisch ermittelten Behandlungsweisen bei anderen Krankheitsbildern.

So wurden gelegentlich Erfolge mitgeteilt nach Pilokarpininjektionen, Adrenalineinspritzungen, Calciumiontophorese, Massage, elektrischer Behandlung (Krause und Ellenbeck), Atropin und Thyreodin. Von anderer Seite ließen sich diese Erfolge nicht bestätigen. Slauk und Kostakow haben angesichts der teilweise guten Resultate mit Glykokoll bei verschiedenen Formen der Muskeldystrophie versucht, dies auch bei der dystrophischen Myotonie zu erproben. Aber erst bei gleichzeitiger Anwendung von Erugon (Keimdrüsenhormonpräparat) ließ sich ein Erfolg verzeichnen. Frey und Mohos hielten diese Methode für unzulänglich und unsicher.

Aus diesen Andeutungen schon ersieht man, daß eine wirklich durchgreifende Therapie nicht erreicht worden ist. Die Aussichten auf Heilerfolge werden auch sehr gering sein, solange uns nicht eine zulängliche Kenntnis der Erkrankungsursache anzeigt, wo die Therapie anzugreifen hat. Andererseits würde eine kausale Therapie unmöglich werden bei Bestätigung der Theorie,

es handle sich bei der Myotonie vorwiegend um degenerative Prozesse. Vorläufig müssen wir uns jedenfalls damit begnügen, die Kranken vor schädlichen Einflüssen (Traumen, Infektionskrankheiten u. ä.) zu schützen. Man wird bestrebt sein, ihnen eine den körperlich möglichen Leistungen entsprechende Arbeit zu verschaffen. Die schweren hilflosen Fälle werden ihre Tage in einer Anstalt verbringen müssen.

Die verschiedenen Therapieversuche werden nicht immer die gleichen sein können bei jedem Myotoniekranken, da die Stoffwechselstörungen und die übrigen Begleitsymptome von Fall zu Fall anderer Art sein können. Erst sichere Untersuchungsmethoden zur Feststellung der im einzelnen vorliegenden Art der Störung werden uns die jeweils anzuwendende Therapie vorschreiben, die wahrscheinlich nur eine rein symptomatische vorläufig bleiben wird.

Forschungen über den Erblichkeitsgang der Myotonie.

Trotz der Veröffentlichungen über isolierte Myotoniefälle, die keinen familiären Zusammenhang bieten sollen, ist die Myotonie zweifellos ein ausgesprochen erbliches Leiden. Vielen dieser mitgeteilten Fälle mangelt es wohl an eingehender Beobachtung der weiteren Verwandtschaft und man begnügt sich dabei wahrscheinlich mit den Angaben des Patienten, die keiner objektiven Kontrolle unterworfen werden. Eine genaue Untersuchung dieser anscheinend isolierten Fälle in angeblich gesunden Familien würde vielfach Erscheinungen aufdecken, die für familiäres Auftreten zeugten. Man muß immer bedenken, daß die muskulären Erscheinungen der Myotoniker nicht die alleinigen Symptome zu sein brauchen. Curschmann sprach sogar von Dystrophia myotonica sine Myotonia; so wie endokrine Symptome, Katarakt u. a. können auch die im Vordergrund stehenden Muskelerscheinungen fehlen. Wie schwierig in manchen Fällen die Diagnosestellung sein kann, zeigt ein Fall, der von Voisin-Roger beschrieben wurde: die subjektiv empfundenen myotonischen Störungen konnten nicht anders als durch elektrische Untersuchungen objektiv bestätigt werden.

Gründlich betriebene erbbiologische Forschungen über diese Erkrankung fehlten bis vor kurzem fast ganz. Die vorhandenen kasuistischen Mitteilungen besagen wenig über die Erblichkeitsverhältnisse. Eine der best durchforschten Sippen ist die des Arztes Thomsen. Die Verfolgung der Erkrankung in seiner Familie durch sieben Generationen hindurch läßt einen dominanten Erbgang sicher erscheinen (Nissen). H. C. Frey machte ausgedehnte, umfangreiche Untersuchungen an zehn von Myotonie befallenen Familien und fand eine Vererbung dieser Erkrankung durch acht Generationen mit dem Ergebnis: die dystrophische Myotonie könnte über verschiedene Generationen latent bleiben, um dann plötzlich wieder aufzutauchen und sich weiter nach dem dominanten Erbgang zu vererben.

Fleischer, der verschiedene Myotonikerfamilien (dystrophischer Form) beschrieb, und dem es gelang, in einer Sippe die Erkrankung durch sechs Generationen zu verfolgen, hielt auch einen einfachen dominanten Erbgang für wahrscheinlich. In manchen Generationen war die Häufigkeit der Erkrankung weit größer als bei einfacher Dominanz theoretisch zu erwarten gewesen wäre. Eine „Progression" in den Generationen hielt Fleischer für möglich; er ging von der Annahme aus, daß innersekretorische Störungen in früheren Generationen nur leichte Symptome, wie z. B. Katarakt hervorrufen, daß sie aber durch Einwirkung auf das Keimplasma allmählich schwerere Erscheinungen bei den kommenden Generationen verursachen.

Henke und Seeger sind der Ansicht, daß die dystrophische Myotonie durch ein monohybrid mendelndes Gen bedingt sei und sich bei den heterozygoten Individuen manifestiere. Sie fanden auch, daß Degenerationszeichen fehlen bei den Mitgliedern des untersuchten Geschlechts, bei welchen das Gen für dystrophische Myotonie nicht nachgewiesen ist, ebenso bei den gesunden Kindern von manifest kranken Eltern. Außerdem soll bei den untersuchten Fällen Anteposition und progressive Vererbung vorliegen. Progressivität fand auch Frey in Bezug auf die Kollateralen.

An Hand einer erbgenetischen Forschung eines Falles versuchen Kryschowa und Bajevskaja einen regelmäßigen, dominanten Erbgang zu beweisen. Sie lehnen dabei, im Gegensatz

zu Vogt, ab, daß es sich bei der Myotonie und Katarakt um eine Gruppe gekoppelter Gene handle und halten die Katarakt für eine pleiotrope Wirkung der Gens der dystrophischen Myotonie. Gilbert gibt für die myotonische Katarakt eine dominante Vererbung an.

Auf Grund seiner Stammbäume spricht sich Vejnarová für einen dominanten sowohl wie für einen recessiven Erbgang der Myotonie aus. Im ersten Falle sollen die Merkmalsträger heterocygot, im zweiten homocygot sein. Einige der heterocygoten zeigten dystrophische Züge. Dabei ist aber nach Luxenburger zu bedenken, daß bei vorliegender Recessivität durch eine Häufung recessiv-homocygoter eine Dominanz vorgetäuscht werden kann. Kalinowsky glaubt, die myotonische Dystrophie vererbe sich recessiv und bleibe auf eine Generation beschränkt. Vogt stellte verschiedene Stammbäume auf, die er in der Schweiz gesammelt hatte; fand Dystrophien in Familien, die auch Fälle von jugendlichem Star aufwiesen. Er lehnt sogar die Möglichkeit einer dominanten Vererbung ab und vertritt die Ansicht, die muskulären Symptome und die Katarakt seien selbständige Einzelmerkmale. J. Sanders machte genealogische Untersuchungen in einer holländischen Familie. In dieser litten von 133 erfaßbaren Familienzugehörigen 74 an Myotonia congenita; dabei stellte der Autor einen dominanten Erbgang fest. Bei der dystrophischen Form macht Kahr einen „exogen bedingten fötalen Prozeß verantwortlich, bei welchem die Krankheit in der Fötalzeit jene Konsequenzen hervorruft, die den heredo-degenerativen Charakter bedingen und zum Ausdruck bringen".

Im vorigen Jahre (Ende 1935) veröffentlichte Boeters (Breslau) das Ergebnis umfangreicher Forschungen. Er erfaßte insgesamt 20 Familien bezw. Sippen aus Schlesien. Diese Arbeit stellt wohl die eingehendste und ergebnisreichste dar, die über Myotonie bisher erschienen ist. Vor allem die weitgehende Erfassung und gründliche Untersuchung der Familienmitglieder erlaubte allgemein verwertbare Rückschlüsse auf den Vererbungsmodus. Sein Resultat, dem — wie vorweg genommen sei — auf Grund unserer Untersuchungen in vollem Umfange beigepflichtet werden kann, sei deshalb hier angeführt: bei den verschiedenen Familien kamen regellos verteilt Myotonia congenita neben der dystro-

phischen Form vor. Dies bringt in Übereinstimmung mit Beobachtungsangaben aus der Literatur den Beweis, daß diese verschiedenen klinischen Bilder zumindest eine gemeinsame Genese haben müssen. „Familientypen" ließen sich nicht erkennen, weder hinsichtlich Ausdehnung und Grad der myotonischen Störungen, noch bezüglich der Beimischung dystrophisch-endokriner Symptome.

Ein Hinweis auf einen geschlechtgebundenen Charakter der myotonischen Anlage fehlte.

Die Durchsicht seiner Stammbäume ergibt, daß die Myotonie dem dominanten Erbgang folgt und bei Heterocygoten manifest wird. Bei Zusammenfassung sämtlicher Myotoniekranker in den Geschwisterschaften war die Zahl der Merkmalsträger nahezu 50%, was theoretisch bei dominantem Erbgang erwartet werden muß. Bei den 2. und 3. Verwandtschaftsgraden sind die errechneten Zahlen allerdings niedriger als erwartet (25%). Dagegen wird bei den Verwandtschaftsgraden der 4. und 5. Linie der entsprechende Prozentsatz, nämlich $^1/_8$, überstiegen. Die Nachkommen sicher Gesunder bleiben frei und geben auch die Krankheitsanlage nicht an ihre Kinder weiter. Ebenso war immer mindestens ein Elternteil eines Myotonikers nachweislich befallen. Die früher erwähnte, angeblich vorgetäuschte Dominanz durch eine Häufung recessiver Homocygoter wird durch die Befunde bei Halbgeschwistern als echte Dominanz erwiesen. Ebenso wird die Ansicht der vorgetäuschten Dominanz widerlegt durch eine fehlende Inzucht, die allein eine so ungewöhnlich hohe Zahl heterocygoter Anlageträger bedingen könnte.

Eigene Beobachtung.

Damit dieser Bericht eine wissenschaftlich-erbbiologische Verwertbarkeit biete, war es von vornherein Bedingung, daß möglichst sämtliche Familienmitglieder und diese wieder so vollständig wie möglich untersucht und diagnostiziert würden. Jedem Eingeweihten sind die zu überwindenden großen Schwierigkeiten, die mit einer Familiendurchforschung verbunden sind bekannt und erklärlich. Erbtheoretische Aufklärungsarbeiten der letzten Zeit haben in breitesten Schichten Interesse für diese Fragen

geweckt. Ein gewisser Grad von Intelligenz und Einsicht für die darin begründete Tragweite für das Volkswohl ist erforderlich, um praktische Unterstützung durch die Beteiligten zu erfahren. Bei Myotoniekranken fehlt aber meistens diese Voraussetzung. Der Arzt darf sich gerade bei diesen Kranken nicht immer auf die Angaben verlassen, die übrige Familie „sei ganz gesund", wie sie auch bei unseren Untersuchungen häufig gemacht wurde. Keineswegs ist Böswilligkeit dabei die Ursache, sondern vor allem die oft zum Krankheitsbild gehörige Indolenz und Teilnahmlosigkeit der Patienten. Selbst Krankheitsfälle in der nächsten Umgebung und Verwandtschaft bleiben von den Kranken und ihren Angehörigen oft völlig unbeachtet.

Die zur Auffindung der Familienmitglieder notwendigen amtlichen Aufzeichnungen waren vielfach recht mangelhaft. Die Standesämter waren teils zu spät errichtet, als daß durch diese die wissenswerten genealogischen Daten der Beteiligten hätten bestätigt werden können. Kirchenbücher waren verloren gegangen, In einigen Krankenanstalten werden heute noch keine Anamnesen schriftlich niedergelegt, die zur Eruierung früherer Erkrankung und deren ärztlicher Bestätigung hätten dienlich sein können. Trotzdem gelang es, wie aus der Erbtafel und Kasuistik ersichtlich, ein großes Material zusammenzutragen. Meist war eine persönliche körperliche Untersuchung möglich, die nur in einigen Fällen strikte abgelehnt wurde. In die Klinik konnte nur eine Minderzahl bestellt werden. In den übrigen Fällen war ein Besuch am Wohnort notwendig, wozu auch weitere Fahrten nicht unterblieben. Dabei kann aber eine klinische Genauigkeit der Untersuchung nicht verlangt werden. Immer wurde aber zumindest eine Diagnosestellung dabei erzielt. Über verstorbene oder nicht erreichbare Angehörige wurden von verschiedenen Seiten Berichte eingeholt, die durch Übereinstimmung als Bestätigung der Tatsache berücksichtigt wurden. Es ist aber möglich, daß abortive Fälle durch diese äußeren Umstände der Registrierung entgangen sind.

Die Mitglieder der Myotonikerfamilie, von der hier die Rede ist, stammen aus dem Siegkreis bei Bonn, wo sie zum Teil heute noch ansässig sind. Unser Betrachtungskreis erstreckt sich über 4 Generationen. Es konnten insgesamt 70 Familien-

mitglieder erfaßt werden (siehe Stammtafel). In dieser Zahl sind die von der Mutter des Probanden ausgehenden Seitenlinien außer Acht gelassen, weil diese als Erbträger Myotonie nicht in Betracht kommen aus Gründen, die später dargetan werden sollen.

Beruflich gehörten die Mitglieder der engeren biologischen Familie des Probanden meist einfachen sozialen Schichten an (ungelernte Arbeiter und Handwerker).

Anhaltspunkte, die es ermöglicht hätten, über den Beginn der krankhaften Erscheinungen bezüglich des Lebensalters irgend etwas Zusammenfassendes, Grundsätzliches aussagen zu können, konnten nur in einem unzulänglichen Ausmaß gewonnen werden.

Zum Verständnis der beigefügten Sippentafel sei folgendes erwähnt: Unser Ausgangsfall und Proband ist in der Tafel mit Nr. 46 bezeichnet. Zu den 70 erfaßten Mitgliedern der direkten Familie wurden die Ehegatten eingereiht, sodaß die Tafel nunmehr 95 Personen aufzählt. Bei den väterlichen Großeltern des Probanden beginnend, erfolgte fortlaufende Nummerierung. Der Vater des Probanden (Nr. 12) war zweimal verheiratet. Der Umstand, daß aus beiden Ehen myotoniekranke Kinder hervorgingen, erlaubt, zumal die Sippen der Frauen (Nr. 14 u. 15) nicht nachweislich erkrankt waren, die Folgerung, daß der Vater als Erbträger zu erachten ist. Bei den erreichten Verwandten der Mutter (Nr. 15) des Probanden fanden sich keinerlei Krankheitserscheinungen, die man im Sinne einer Myotonie hätte deuten können. Sowohl die Mutter selbst, wie auch deren Geschwister aus wiederum zweierlei Ehen, erreichten ein hohes Alter ohne Andeutung solcher Symptome. Anzuführen wäre höchstens, daß bei einer Tochter des Halbbruders der Mutter eine Struma bestand ohne nachweisliche Begleitsymptome; daß außerdem ein Söhnchen dieses Halbbruders mit 7 Monaten an Krämpfen unbekannter Ätiologie starb. Diese beiden Fälle als myotonische Verdachtsmomente in Erwägung zu ziehen, wäre jedoch zumindest sehr gewagt. Jedenfalls kann man daraus eine Belastung der Mutter des Probanden als Myotonie-Erbträgerin nicht folgern, während die Tatsache, daß aus beiden Ehen des Vaters Kranke hervorgingen, dafür spricht, daß der Vater Krankheitsträger war.

Untersuchungsergebnisse bei den Sippenmitgliedern.

Proband (Nr. 46): P. Sch., geb. 25. II. 1891, früher Arbeiter. In der Volksschule machte ihm das Schreiben, vor allem das „Auswendig-Schreiben" Schwierigkeiten. Er blieb einmal sitzen, angeblich wegen mangelhaftem Schreiben. Im Alter von 10—14 Jahren bemerkte der Patient beim Turnen, daß er sich mit den Händen „nicht richtig am Reck festhalten konnte"; wenn er die Stange loslassen wollte, ging das Öffnen der Hände nur langsam und schwierig. Von da an machten sich diese Eigentümlichkeiten der Hände öfter bemerkbar. Nach der Schulentlassung arbeitete er 3 Jahre in einer Fabrik, dann 7 Jahre in einem Feuerwerkslaboratorium, ohne daß diese Bewegungsstörungen dabei wesentlich hinderlich waren. Aus dem Militärdienst wurde er aber bald, nachdem er eingezogen worden war, wieder entlassen wegen Schwäche und Bewegungshinderung der Hände, Das Tragen des Gewehrs fiel ihm schwer, der Arm sei ihm „allmählich abgesunken". Während dieser Zeit war er 3 Wochen bettlägerig wegen Lungenkatarrh. 1916 wurde er eingezogen, wegen der Hände aber kriegsuntauglich befunden. 1918 war er 14 Wochen ans Bett gefesselt. Seine Beschwerden bestanden damals in Appetitlosigkeit, Husten, Auswurf und Knochenschmerzen. 1922 suchte er wegen eines Augenleidens die Bonner Augenklinik auf. Patient vermeinte eine „Tränendrüsenverstopfung" gehabt zu haben. Die Anforderung des Krankenblattes ergab folgenden Befund (im Auszug): Eversio puncti lacrimalis beider Augen mit Facialisparese bei Thomsen'scher Krankheit, die seit Geburt besteht. Seit Jahren besteht Tränenfluß, demzufolge Aufnahme in die Klinik erfolgt. Aufnahmebefund: Die Lidspalten sind beiderseits etwas schräg gestellt und übernormal weit. Aus den Tränensäcken läßt sich kein Sekret ausdrücken. Tränenpünktchen stehen beiderseits in Eversionsstellung und tauchen nicht ganz in den Tränensee ein. Conjunktiven der Lider sind etwas hyperämisch. Cornea beiderseits übernormal groß. Iris, Fundus, Linse: o. B. Pupillen sind gleich weit, reagieren prompt auf Licht und Konvergenz. Tränenkanäle sind durchspülbar..

Therapie: Tarsoraphia beiderseits. Bei der Entlassung sind die Lidspalten durch die Tarsoraphie gleichmäßig verengt, es besteht beiderseits mittelstarkes Tränenträufeln, da dies nicht gebessert, nach 4 Wochen zur Tränendrüsenexstirpation wieder aufgenommen.

1928 spürte Patient nach einer Fußwanderung Schmerzen in den Knien. Einige Tage danach sei er von seiner Schwester darauf aufmerksam gemacht worden, daß er beim Gehen in die Knie sinke; selbst hatte er dies nicht bemerkt. Diese Schwäche und Kraftlosigkeit der Extremitäten nahm mehr und mehr zu. In allen Gliedern hatte er ein „Steifigkeitsgefühl". Öfters fiel der Patient zu Boden, weil ihm seine Gliedmaßen nicht gehorchten. Dann konnte er nur mehr an zwei Stöcken gehen. Treppensteigen, Aufrichten aus der Ruhelage war beschwerlich und nur ruckweise und nach wiederholten Anstrengungen möglich. Die Arme konnten nur wenig gehoben werden, „sodaß er nicht einmal den Hut auf den Kopf setzen konnte". Das An- und Auskleiden ohne Hilfe gelang nicht mehr. Das Gedächtnis wurde immer schlechter. Libido war nie

vorhanden. Er hatte nie onaniert, nie verkehrt, für Frauen nicht das geringste Interesse gehabt. Er machte sich über derlei Dinge nie Gedanken. Früher hatte er Erektionen, jetzt aber seit langen Jahren nicht mehr. 1933 suchte er zum ersten Male die Poliklinik der Universitäts-Nervenklinik in Bonn auf. Es wurde die Diagnose: Myotonia atrophica gestellt. Danach wurde der Patient invalidisiert. Die Beschwerden haben sich seitdem nicht wesentlich verstärkt.

Befund 1935: 1,74 m großer Mann, mäßiger Ernährungszustand, asthenischer Typ, ziemlich starres, bewegungsarmes Gesicht; die Lidspalten sind klein, sie können nicht vollständig geschlossen werden. Der Blick ist schläfrig. Die Pupillen reagieren träge auf Licht und Konvergenz, das linke Auge bleibt bei Konvergenz etwas zurück. Die Iris beider Augen trägt verschieden dunkle, braune Pigmentflecke. Der Facialisnerv ist schlaff innerviert. Der Mund steht immer geöffnet. Der Gaumen ist besonders hoch und schmal. Die oberen Zähne sind durch Prothese ersetzt, die untere Zahnreihe ist lückenhaft. Die Unterlippe wird vorgeschoben und ist wulstig. Die Sprache ist leise, eintönig, verwaschen. Der Schädel steigt hoch und schmal an. Die Schläfen und Wangen sind deutlich eingefallen. Es besteht eine ausgedehnte Stirnglatze, die übrige Kopfbehaarung ist sehr spärlich. Der Kopf wird nach vorne gehalten. Eine deutliche Vergrößerung der Schilddrüse mit fühlbaren Knötchen ist nachweisbar. Die Haut fühlt sich kühl, weich und trocken an, besonders die der Hände und Füße. Regellos über den Körper verstreut finden sich zahlreiche Naevi pigmentosi verschiedener Größe. Die Scrotalhaut ist auffallend stark pigmentiert. Die Hoden sind sehr klein und weich. Die Schambehaarung entspricht in der Anordnung der weiblichen. Schlaffheit und teilweise ausgedehnte Atrophien lassen sich an der Muskulatur des Schultergürtels, den Sternocleidi, dem Pectoralis, des Gesäßes, der Arme und Beine in wechselnder Stärke erkennen. Die Hände werden in Pfötchenstellung gehalten. Funktionell ist die Aufrichtung aus der Ruhelage, das An- und Auskleiden, die Hebung und Seitwärtsstreckung der Arme stark behindert. Die einmal geschlossene Hand kann nur unter krampfhafter Beugung und athetoiden Verdrehungen der Hand und Spreizung der Finger wieder geöffnet werden. Der Gang ist tapsig, kleinschrittig, die Beine werden schlecht gehoben, leicht geschleift und ermüden rasch.

Armreflexe sind beiderseits nicht auslösbar, PSR beiderseits schwach, rechts stärker als links; ASR beiderseits negativ; Sensibilität: o. B. Psychisch ist der Patient sehr stumpf und indolent, dabei deutlich schwachsinnig.

Elektrische galvanische und faradische Reizung ergibt einwandfrei myotonische Reaktionen in verschiedensten Muskelgebieten. Deutliche Erb'sche Wellen entstehen an Zungen- und Handmuskulatur. Die Luesreaktionen im Blut sind positiv (WaR ++++, MKR +++, Kahn +++) 1935 sowie 1933. Im Liquor besteht eine Linksausfällung bei Mastix und Goldsol.

Diagnose: Dystrophische Myotonie, Schwachsinn, endokrine Störungen, Lues.

Zweifellos haben wir hier das klassische Bild der dystrophischen Myotonie vor uns, wie schon 1933 in der hiesigen

Nervenklinik festgestellt wurde. Es ist verständlich, daß 1922 in der Augenklinik der Fall als echte Thomsen'sche Erkrankung galt. Wahrscheinlich waren die Atrophien nicht im heutigen Maße und Umfang ausgebildet. Ferner ist zu bedenken, daß es Fälle gibt, die anfänglich mehr dem Thomsen'schen Typ entsprechen, sich später aber als dystrophische Form herausstellen. Der Verlauf der Erkrankung war bei unserm Patienten sehr progredient, obgleich heute — d. h. in den letzten 3 Jahren — ein gewisser Stillstand eingetreten war.

Bemerkenswert ist bei unserm Patienten der positive Ausfall der Luesreaktionen im Blut und Linksausfällung der Liquorkurve. Es erscheint jedoch unstatthaft aus dieser Tatsache Zusammenhänge zwischen Myotonie und Lues ablesen zu wollen, wie dies schon mehrfach von verschiedenen Autoren versucht wurde. Hätte die Lues eine genetische Bedeutung für die Myotonie, so dürfte man konstanter luische Zeichen bei Myotonie oder häufiger Myotonie bei Syphilis erwarten. Der bei unserm Probanden bestehende Tränenfluß ist demgegenüber ein zur dystrophischen Myotonie gehöriges Symptom, dessen Beobachtung man in der Literatur des öfteren mitgeteilt findet.

Vor Abschluß dieser Arbeit erhielten wir die Nachricht, daß unser Proband am 30. III. 1936 gestorben ist. Die amtliche Todesursache lautet: Schlaganfall bei bestehender Herzmuskelschwäche und Nervenleiden.

Großeltern des Probanden:

1. Peter Josef Sch., gest. 1874, 67 Jahre. Nichts Zuverlässiges bekannt.
2. Anna Katharina Sch., gest. 1879, 73 Jahre. Nichts Zuverlässiges bekannt

Eltern des Probanden:

12. Heinrich Sch., gest. 1898, 63 Jahre, war von Beruf Arbeiter. Er ging nacheinander 2 Ehen ein. Aus der ersten stammt eine Tochter; aus der zweiten 11 Kinder, darunter der Proband. Er soll fleißig und tüchtig gewesen sein. Er war lange magenleidend, hatte Magenschmerzen und häufig Erbrechen. In den letzten Lebensjahren waren seine Beine und Arme dick geschwollen, er mußte fast unbeweglich im Bett liegen. Sein Rücken war wund vom Liegen. Über die Art der Bewegungsstörung konnte nichts in Erfahrung gebracht werden.
Amtliche Todesursache: Blutsturz.

Um sich über das vorgelegene Leiden ein rechtes Bild und Urteil zu ermöglichen, sind die Angaben ziemlich dürftig. Es

beweist überdies die psychische Minderwertigkeit und geringe Intelligenz der Angehörigen. Sicher lag eine ernste und schwere Erkrankung vor. Die starke Anschwellung der Extremitäten würde sich als Kreislaufinsuffizienz ansprechen lassen. Die Magenbeschwerden wären dann im Sinne einer Stauungsgastritis zu deuten und der Decubitus als Durchblutungsmangel erklärlich. Oder es kann eine Lungentuberkulose bestanden haben. Diese geht bekanntlich oft mit Beschwerden, die als Magenschmerzen bezeichnet werden, einher. Die Schwellungen können dann marantische Ödeme gewesen sein.

13. Elisabeth Sch., geb. B., Todesursache unbekannt. Nichts Auffälliges bekannt.
15. Katharina Sch., geb. K., lebt, ist jetzt 87 Jahre alt. Sie leistet heute noch alle Hausarbeit. Sie pflegt 3 fast hilflose Söhne (Nr. 40, 45 u. 46). Trotz genauer Untersuchung ergibt sich kein Anhalt für myotonische oder dystrophische Zeichen. Sie weiß nichts von ernsten Erkrankungen ihrer Person. Erst im Alter von 80 Jahren habe sie ½ Jahr zu Bett gelegen, weil sie Husten, Auswurf und Kopfweh hatte. 1934 trat plötzlich eine Heiserkeit auf, die heute noch besteht. Psychisch und geistig ist sie rüstiger als bei ihrem hohen Alter erwartet werden kann.

Geschwister des Vaters:

6. Elisabeth B., gest. 1889, 60 Jahre, sie litt an Migräne und war augenleidend, deshalb trug sie eine dunkle Brille oder hielt sich im dunklen Zimmer auf. Außerdem war sie lungenkrank.
   Amtliche Todesursache: Lungentuberkulose.
3. Johann Peter B, Ehemann der Vorigen, gest. 1889, 72 Jahre, soll an „Gehirnerweichung" gestorben sein. Nichts Zuverlässiges bekannt.
7. Johann Sch., gest. 1849, 17 Jahre. Nichts Zuverlässiges bekannt.
8. Maria Katharina Sch., gest. etwa im Alter von 70 Jahren, sie soll „irr" gewesen sein. Objektiv ließ sich nichts ermitteln.
4 Ehemann der Vorigen. Nichts Zuverlässiges bekannt.
9. Wimar, genannt Adolf Sch., gest. 1886, 43 Jahre, war von Beruf Klavierschreiner, verheiratet.
   Todesursache: Lungentuberkulose.
5. Christine T., Ehefrau des Vorigen, diese hatte eine uneheliche Tochter, von der 9 Enkel stammen. Alle sind gesund. (In der Stammtafel nicht aufgeführt.)
10. Hubert Sch., Fabrikarbeiter, verheiratet, kinderlos, sei etwas „verschroben" gewesen.
13. Seine Ehefrau: Nichts Zuverlässiges bekannt.
11. Franz Joseph Sch., gest. 1852, 1½ Jahr.
    Todesursache unbekannt.

(Halb)-Geschwister des Probanden:

36. Katharina H., geb. Sch., einzige Tochter aus der ersten Ehe des Vaters des Probanden, gest. 1933, 65 Jahre, amtliche Todesursache lautet: Bronchitis und Herzmuskelschwäche. Verheiratet, sei eine große, magere Frau gewesen. Im Wesen war sie sehr „streng". Ihr Sehvermögen sei allmählich schwächer geworden, bis sie 1916 in der Bonner Universitäts-Augenklinik wegen Katarakt des linken Auges operiert wurde. Ein Auszug aus dem damaligen Krankenblatt ergibt, daß damals die Diagnose gestellt wurde: „Katarakta insipiens rechts, matura links, dabei beiderseits chronische, latente Uveitis; auf Atropin erfolgte links gute Pupillenerweiterung, rechts gar keine. Bei der Entlassung zeigt die Katarakt des rechten Auges fortschreitende Tendenz." Kurze Zeit nachher verlor sie sämtliche Zähne, die bis dahin gesund erschienen. 1923 etwa wurde man erstmalig aufmerksam, daß die Geschicklichkeit ihrer Hände abnahm. Sie ließ Gegenstände aus der Hand fallen. Kräftiges Zufassen war ihr erschwert. Sie wählte sich z. B. zum Schneiden das Brotmesser, „weil dieses den dicksten Griff hatte." Die Kraft in Armen, Händen und Beinen ließ deutlich nach. Treppensteigen scheute sie wegen der Bewegungsbehinderung der Beine. Ihr Gang war kleinschrittig, schleifend und unsicher; jede Unebenheit des Bodens brachte sie zum Stolpern oder gar zu Fall.

Diagnose: Dystrophische Myotonie, Katarakt.

Auf einer Photographie, die sie als 19jähriges Mädchen darstellt, ist nichts Auffälliges zu erkennen. Sie war aber damals robust und kräftig. Da sie eine magere Frau gewesen ist, wird sie wohl ein reduziertes Aussehen gehabt haben gegenüber ihren Jugendjahren, wohl schon in Folge ihrer Erkrankung, die demnach jenseits des 20. Lebensjahres begann. Diese Abmagerung zusammen mit den Bewegungsstörungen passen zum Bild der dystrophischen Myotonie. Die doppelseitige Katarakt ist augenärztlich erwiesen, ihre myotonische Ätiologie erscheint sehr naheliegend.

37. Heinrich H., Ehemann der Vorigen, lebt, ist gesund.
38. Heinrich Sch., gest. 1927, 54 Jahre, von Beruf war er Schlosser. Er war seit 1904 verheiratet, hatte 6 Kinder. Amtliche Todesursache: Herzschlag. Gutachtliche Todesursache: Lungentuberkulose. Bis 1915 beobachtete man keine krankhaften Erscheinungen an ihm. Als er zu diesem Zeitpunkt zum Kriegsdienst eingezogen wurde, befand man ihn kriegsuntauglich. Den Angehörigen ist der Grund hierzu nicht bekannt. 1917 erkrankte er an Lungenentzündung, von da an hatte er immer Beschwerden. Er hustete viel, hatte starken Auswurf, wurde immer schwächer und magerer. „Es sei gewesen, als ob es ihm an Willenskraft gefehlt habe." Er blieb stundenlang an einem

Fleck sitzen, mit trüben, schläfrigen Augen, herabhängenden Lidern, offenem Mund. In den Beinen und Armen habe er keine Kraft mehr gehabt. Er ging schleppend und schleifte dabei die Füße über den Boden. 1921 wurde er auf Grund ärztlichen Gutachtens invalidisiert. In diesem Gutachten heißt es unter anderem: „Der Patient kann den Weg zur Fabrik kaum noch zurücklegen, da ihm die Kraft dazu fehlt. Er ist nicht dazu zu bewegen einen Arzt aufzusuchen. In seinem Wesen sei eine auffallende Veränderung aufgetreten." Die damaligen Klagen des Patienten lauten: Allgemeine Körperschwäche und Abmagerung, Schwindelanfälle, Gedächtnisschwäche, unruhiger Schlaf, viel Husten und Auswurf.

Der Befund ist folgender: „1,62 m groß, 50 kg schwer, Brustumfang 77:82 cm. Patient macht einen schwer kranken Eindruck. Seine Gesichtsfarbe ist blaß. Die Wangen sind stark eingesunken, sodaß der Jochbogen sehr hervortritt. Kräfte- und Ernährungszustand sind sehr schlecht. Die Muskulatur der Arme ist kaum vorhanden. Die rohe Kraft beider Hände ist fast Null. Der Hals ist lang und schmal, der Kehlkopf springt stark vor, der Brustkorb ist flach und schmal. Über den Lungen sind katarrhalische Geräusche wahrnehmbar. Es besteht dauernder Husten und Auswurf. Die Herztöne sind leise und unregelmäßig. Beide Pupillen reagieren weder auf Licht noch auf Reagenz. PSR ist beiderseits erloschen. Der Gang ist etwas, wenn auch noch nicht deutlich ataktisch." Aus einer Photographie ersieht man schlaffe Gesichtszüge, enge Lidspalten, ausgedehnte Stirnglatze, vorstehender Jochbogen und im ganzen eine auffallende Ähnlichkeit mit dem Aussehen des Probanden.

Diagnose: Dystrophische Myotonie, Tuberkulose, Demenz.

An Hand des erwähnten Gutachtens gelangte damals der Arzt zur Diagnose: Tabes dorsalis, die er vor allem auf die Areflexie gründete. Wir haben früher schon gesehen, daß dies ein häufiger Befund der dystrophischen Myotonie ist. Daß tatsächlich eine solche bestand, wird bekräftigt durch den Kräfteschwund und die Muskelatrophien. Von den Militärbehörden wurde die Muskel- und Kraftänderung scheinbar schon früh bemerkt. Aber erst nach der Lungenentzündung wurden die Erscheinungen so stark, daß sie auch von den Angehörigen nicht mehr übersehen werden konnten.

49. Katharina Sch. geb. P., geb. 1872, lebt, ist seit 1927 invalidisiert unter der Diagnose: „Fettleibigkeit, Aderverkalkung, chronische Nierenentzündung, Zirkulationsstörung, Nervenschwäche." Es besteht bei ihr kein Anhalt für Myotonie.

39. Adolf Sch., geb. 1875, früher Fabrikarbeiter. Nachdem die Munitionsfabrik geschlossen wurde, betätigte er sich als Landwirt. Verheiratet seit 1903.

Als Kind hatte er Krämpfe. Mit 6 Jahren konnte er noch nicht richtig sprechen. Seit 10 Jahren leidet er an Magenbeschwerden. Auffällig ist eine abnorm starke Behaarung des ganzen Körpers. Infolge eines Unfalles erhielt seine rechte Schulter eine abnorme Stellung, womit auch eine Bewegungseinschränkung verbunden ist. Leichte arthritische Prozesse vollziehen sich an verschiedenen Endgelenken der Finger. Im Übrigen läßt sich keinerlei krankhafter Befund körperlicher oder psychischer Art erheben.

50. Elise Sch. geb. St., Ehefrau des Vorigen ist eine gesunde arbeitsame Frau, ohne geringsten Anhalt für Myotonie.

40. Bertram Sch., geb. 1876, früher Arbeiter, heute arbeitsunfähig, unverheiratet; auch er wurde zum Militär eingezogen, aber bald wieder als kriegsuntauglich entlassen. Eine Begründung hierfür kann er nicht angeben. Patient ist gedunsen, adipös, seine Haut ist atrophisch, welk und trocken. Er hat eine Stirnglatze. Der blöde, schlaffe Gesichtsausdruck wird hervorgerufen durch die engen Lidspalten, die hängenden Augenlider und den fast immer offen stehenden Mund. Die Schläfen und Wangen sind stark eingesunken, sodaß der Jochbogen und die Parotis stark hervortreten, besonders rechts. Seine Pupillen reagieren träge auf Licht und Konvergenz. Der Gang erweckt durch seine tapsige, langsame, kurzschrittige Art den Eindruck der Unbeholfenheit. Nur nach wiederholter Anstrengung und langsamen Versuchen vermag er sich aus der Ruhelage aufzurichten und aufzustehen. Die Muskelkraft ist stark herabgesetzt. Es finden sich keine eindeutigen Atrophien der Arm- und Handmuskulatur. Beim Händedruck läßt sich einwandfrei das myotonische Handschlußphänomen auslösen. Auf mechanische Reizung antworten verschiedene Muskelgebiete mit myotonischer Reaktion. Die Sprache ist leise, undeutlich, verwaschen. Er ist mürrisch, indolent, uneinsichtig, jeder genaueren klinischen Untersuchung abhold. Es fehlt jegliche Libido.

Diagnose: Dystrophische Myotonie, endokrine Störung, Schwachsinn.

41. Anna P. geb. Sch., gest. 5. VI. 1934, 56 Jahre. Amtliche Todesursache: Basedow und Schlaganfall. Sie soll seit ihren Kinderjahren einen Kropf gehabt haben, der etwa 5 Jahre vor ihrem Tode operiert wurde (Krankenblatt nicht auffindbar). Ein Partus, der ohne Komplikationen verlief. Keine Fehl- oder Frühgeburten. Den Angehörigen war aufgefallen, daß sie einen hohlen Rücken hatte und einen aufgetriebenen Leib. Ihre Kopfbehaarung war dünn, spärlich und kurz. In den letzten Lebensjahren verlor sie sämtliche Zähne. Im Laufe der letzten 20 Jahre schwanden die Kräfte der Arme und Beine langsam mehr und mehr. Ihr Gang wurde langsam und kurzschrittig. Den Kopf trug sie nach vorne gehalten. Die Fußspitzen hielt sie nach innen gedreht. Ihr Blick und ihr Gesichtsausdruck waren in den letzten Jahren matt und schläfrig.

Diagnose: Dystrophische Myotonie, endokrine und zwar vorwiegend thyreogene — Störungen.

51. Joseph P., Ehemann der Vorigen, lebt, ist vor etwa 7 Jahren wegen Lungenleiden in Heilstättenbehandlung gewesen. Keineswegs ist er myotonie-verdächtig.

42. Joseph Sch., gest. 1898, 17 Jahre, amtlicher Todesschein nennt Typhus als Todesursache. Er war Schreiber am Bürgermeisteramt, zeichnerisch sehr begabt, klug und fleißig, nie ernstlich krank bis zur Typhuserkrankung, wozu während des Aufenthaltes im Krankenhaus ein Schlaganfall trat. Danach war er halbseitig gelähmt. Einige Stunden später starb er.

43. Hubert Sch., gest. 1933, 53 Jahre, amtliche Todesursache: Rückenmarksleiden, Lungenentzündung, überstandene Malaria. Mit 16 Jahren fuhr er nach Amerika, wo er 11—12 Jahre in einem Kloster war. Er sei immer kränklich gewesen. Wegen Krankheit kam er auch zurück nach Deutschland. Da habe er ausgesehen „wie ein altes Männchen". Er wurde allmählich dick und schwach in Armen und Beinen. Der Gang war kurzschrittig, etwas stampfend, die Knie wurden dabei etwas nach hinten durchgedrückt Das Treppensteigen machte ihm Schwierigkeiten. Er sei öfter die Treppe hinunter gefallen; manchmal fiel er rücklings und meist zog er sich dabei Verletzungen zu. Nach langem Sitzen konnte er nicht schnell aufstehen. Er mußte sich dabei immer mit beiden Händen abstützen. Er hatte eine ausgedehnte Glatze. In den letzten Jahren benötigte er eine Brille. Für Frauen hatte er keinen Sinn und kein Interesse bekundet. Seine geistigen Leistungen ließen sehr nach. Während der Besatzungszeit war er noch als Dolmetscher tätig gewesen. Gegen Ende seines Lebens konnte er keine geistige oder körperliche Arbeit mehr leisten.

Diagnose: Dystrophische Myotonie, Demenz.

Beachtenswert ist hier der anscheinend verhältnismäßig frühe Beginn der Erkrankung. Wichtig ist das spätere Eintreten von Demenz.

Endokrine Störungen sind zu vermuten (Fehlen der Libido).

44. Elisabeth W. geb. Sch., gest. 1933, 47 Jahre, amtliche Todesursache: Herzfehler und Schlaganfall. Seit 1914 verheiratet, kinderlos. Früher war sie gesund, wohl immer mager und schwächlich, dabei eine fleißige und arbeitsame Frau. Dann wurde sie kränklich und hinfällig. Schwäche in Armen und Beinen stellte sich ein. Sie konnte kaum noch etwas heben und tragen. Ihr Gang war schleifend und kurzschrittig. Ihre Augen blickten schläfrig und trübe. Die Augäpfel waren eingesunken. Die oberen Augenlider hingen matt herab. Sie klagte viel über Herzklopfen. In den letzten Jahren war sie herzleidend.

Diagnose: Dystrophische Myotonie, Herzleiden.

Ob hier das Herzleiden in irgend einer Beziehung zur myotonischen Erkrankung zu setzen ist, läßt sich nicht mehr nachweisen. Früher schon wurde aufmerksam gemacht auf einige in

der Literatur beschriebene Fälle, die von einer Beteiligung des Herzmuskels berichten. Jedenfalls scheint es, daß solche Zusammenhänge nicht ganz von der Hand zu weisen sind. (Vergleiche hierzu Breidenbach, Deutsche Zeitschr. für Nervenheilkunde, Bd. 101, H. 1/6, 1928.)

52. J. W., Ehemann der Vorigen, ist gesund.

45. Johann Sch., 48 Jahre, unverheiratet. Er war früher in einer Kartonnagenfabrik. Heute ist er arbeitsunfähig. Treppensteigen ist ihm lästig und beschwerlich. Ihm ist auch eine rasche Ermüdbarkeit unangenehm aufgefallen. Beim Besuch in seiner Wohnung sitzt der Patient regungslos in einer halb-dunklen Ecke und liest angeblich in einem zerfetzten Büchlein. Seine Gesichtszüge sind schlaff, der Mund ist halb geöffnet, seine Augen sind schläfrig, müde. Die Oberlider hängen herunter bis über die Mitte des Augapfels. Ein An- und Auskleiden gelingt ihm nur mit fremder Hilfe. Erhebt er sich von seinem Stuhl, so stützt er sich mit beiden Händen ab, schwankt einen Moment, hält Knie und Hüfte noch längere Zeit gebeugt, den Oberkörper nach vorn, um erst nach Minuten ganz aufrecht stehen zu können. Der Gang ist tapsig, kurzschrittig. Ein Händedruck zeigt deutlich myotonisches Verhalten der Handmuskulatur. Die Pupillen reagieren träge auf Licht und Konvergenz. Die Muskelkraft ist sehr gering. Arm- und Beinmuskulatur ist deutlich atrophisch, ebenso die Gesichtsmuskulatur. Auf mechanische Reizung erfolgt ausgesprochene myotonische, anhaltende Kontraktion. Das Sehvermögen scheint vermindert zu sein. Psychisch verhält sich der Patient mürrisch, uneinsichtig, indolent und äußerst ablehnend. Auf Befragen nach dem ersten Auftreten der Handphänomene, meint er, bis heute hätte er davon nichts gewußt, er fühle sich übrigens auch ganz gesund. Er lehnt deswegen jede Untersuchung und Aufnahme in die Klinik strikt ab. Bei einer späteren Exploration gibt er an, die Bewegungsstörungen an den Händen beständen von Kindheit an. Frauen haben ihn nie interessiert. Die Luesreaktionen im Blut sind negativ.

Diagnose: Dystrophische Myotonie, Schwachsinn, (Demenz?).

47. Willy Sch., 41 Jahre, unverheiratet, Bankbeamter in London, er soll gesund sein. Er war nie erreichbar.

48. Jakob Sch., 38 Jahre, Schlosser, 8 Jahre verheiratet, kinderlos. Kein Anhalt für myotonische Erkrankung.

53. Ehefrau des Vorigen ist gesund. Sie bedauert ihre Kinderlosigkeit sehr. Über eine eventuelle Impotenz ihres Mannes ist von ihr nichts zu erfahren.

Kinder der Geschwister des Vaters des Probanden:

21. Heinrich Hermann B., gest. im Alter von 38 Jahren, von Beruf Kaufmann Er litt lange Zeit an Husten; er war sehr adipös, von pastösem Habitus. Früh wurde bei ihm Diabetes mellitus festgestellt. Diesem Leiden erlag er auch im verhältnismäßig jungen Alter von 38 Jahren.

16. Anna S., Ehefrau des Vorigen, sie soll gesund gewesen sein.
22. Wilhelm Albert B., starb im 1. Lebensjahr an Diphtherie.
23. Max Joseph B., starb im 2. Lebensjahr an Keuchhusten.
24. Peter Ernst Joseph B., von Beruf Klavierbauer und Klavierlehrer. Er wanderte 1882 nach Amerika (U.S.A.) aus. Er war dort verheiratet, hatte einen Sohn, von dem nichts zu erfahren war. Todesursache: Herzschlag.
17. Von der Ehefrau des Vorigen ist nichts Zuverlässiges bekannt.
25. Anna Katharina B., starb als Kind an Scharlach.
26. Maria Elisabeth B., gest. im Alter von 23 Jahren. Sie war leicht erregt, vasolabil, bei Aufregung wurde sie zittrig. Amtliche Todesursache lautet: Eklampsie (während der ersten Schwangerschaft).
18. Peter W., Ehemann der Vorigen, ist unauffällig.
27. Antoinette B., ist jetzt 69 Jahre alt. Sie heiratete mit 27 Jahren und hat 2 Kinder. Vor einigen Jahren unterzog sie sich einer Myomoperation. Sie leidet von Jugend auf an Migräne, ist herzkrank, weist an Handgelenken und Beinen starke Ödeme auf. Die Haut ist im ganzen teigig. Die Pupillen sind entrundet. Leider war eine genauere Untersuchung nicht möglich.
19. A. B., Ehemann der Vorigen, war angeblich gesund. Nichts Zuverlässiges bekannt.
28. Jakob Albert B., von Beruf Kaffeebrenner. Amtliche Todesursache: Herzschlag.
29. Katharina Paulina B., wanderte nach Amerika (U.S.A.) aus. Sie starb an Herzschlag.
20. Ehemann der Vorigen. Nichts Zuverlässiges bekannt.
30. Katharina soll, wie ihre Mutter, „irr" gewesen sein. Eine objektive Bestätigung steht aus.
31. Johanna K., Näherin, war verheiratet, hatte 2 Kinder. Sie soll an Husten und Auswurf gelitten haben. 1918 starb sie im Verlauf einer Grippe, die bei einem schon länger bestehenden Asthma hinzukam.
34. Wilhelm K., Ehemann der Vorigen, war unauffällig. Todesursache unbekannt.
32. Emilie E., geb. Sch., ist verheiratet, Mutter von 3 Kindern. Nichts Auffälliges bekannt.
35. Karl E., Ehemann der Vorigen, ebenfalls unauffällig.
33. Hermann Sch., Friseur, gest. 1932, 40 Jahre, er strolchte jahrelang als Landstreicher umher, war chronischer Trinker, haltlos, verwahrlost und verkommen. In den letzten Lebensjahren war er total erblindet.

Diagnose: Psychopathie, Katarakt-Verdacht.

Kinder der Geschwister und Halb-Geschwister des Probanden:

70. Sibilla Sch., geb. H., 40 Jahre, Näherin. Sie lernte gut in der Schule und im Beruf. 1912 litt sie lange Zeit an Gelbsucht. Sie ist hochgradig nervös, kann nicht den geringsten Lärm vertragen. Oft werde sie unruhig, „möchte

am liebsten schreien und weglaufen". Sie ist dürr, schlank und groß. Ihre Stimmung ist euphorisch. Sie ist redselig, intelligent. Myotonische Zeichen sind nicht zu finden.

Diagnose: Verdacht auf thyreogene Störung, Neurasthenie.

68. Johann Sch., Ehemann der Vorigen, Arbeiter, gesund.

72. Gertrud M., geb. Sch., 31 Jahre, verheiratet seit 1931. Sie kann sich keiner ernsten Erkrankungen erinnern. Seit einigen Jahren klagt sie über Fettleibigkeit. Außerdem bemerkt sie nach längerer Beanspruchung der Hand, z. B. beim Nähen, daß diese müde, schwer und ungeschickt wird. Im Mai 1935 gebar sie einen Sohn, der aber nach 3 Tagen an unbekannter Ursache starb. Befund: Kleine, adipöse Frau; die schlaffen Augenlider können nicht kräftig zusammengepreßt werden. Die Pupillen reagieren auf Licht und Konvergenz, rechts träger als links. Der Gaumen ist schmal und hoch. Die Schilddrüse erscheint stark vergrößert. Die Hände sind kühl und bläulich marmoriert. Die Haut ist trocken. Die kräftig geschlossene Hand kann nur langsam und mühsam geöffnet werden. Patientin empfindet diesen Mangel selbst. Rechts besteht dieses Symptom stärker als links.

Diagnose: Leichte Myotonie, Thyreogene Störung.

Die Patientin ist relativ jung. Es besteht die große Möglichkeit, daß die myotonischen Erscheinungen sich steigern werden und in einigen Jahren das ausgeprägte Bild der Myotonie sich entwickelt hat.

69. Emil M., Ehemann der Vorigen, Chauffeur, gesund.

73. Katharina Sch., gest. 1907, mit 5 Monaten an Krämpfen unbekannter Ätiologie.

74. Toni Sch., 30 Jahre, Schlosser, wegen Arbeitsmangel Plattenleger geworden. Verheiratet seit 1927, bis jetzt 2 Kinder. 1933 Blinddarmoperation, sonst immer gesund.

71. Maria Sch., geb. K., Ehefrau des Vorigen, gesund.

75. Heinz Sch., 27 Jahre, verheiratet seit 1927, bis jetzt 3 Kinder, Schlosser, angeblich gesund.

79. Helene Sch., geb. M., Ehefrau des Vorigen, gesund.

76. Anna Sch., 26 Jahre, Verkäuferin, sie sieht schlecht aus, fühlt sich aber gesund. 1930 Blinddarmoperation. Sie ist ein kleines asthenisches Mädchen mit vorstehenden Jochbogen, eingesunkenen Wangen. Äußerlich hat sie viel Ähnlichkeit mit Anna P. (Nr. 81). Eine Untersuchung wird abgelehnt.

Diagnose: stark myotonie-verdächtig.

77. Bertram Sch., 23 Jahre, Laienbruder im Kloster. Er übt dort den Schneiderberuf aus. Er ist musikalisch, gewandter Geigenspieler. Schon daraus geht hervor, daß er keine myotonische Behinderung beklagen muß. Er sei immer gesund gewesen. Trotz genauerer Untersuchung ergab sich kein Anhalt für Myotonie.

80. Elisabeth N., geb. Sch., 32 Jahre, verheiratet, 1 Kind. Ihre eigene Geburt war angeblich schwierig. In der Schule lernte sie gut, ebenso nähen und kochen. Menarche trat im 14. Lebensjahre ein. 2 Jahre war die Periode regelmäßig $\frac{4 \text{ Wochen}}{\text{alle } 8 \text{ Tage}}$ ohne Beschwerden. Dann setzte sie 1 Jahr aus ohne erkennbaren Grund. Dabei wurde die Patientin dick. 1928 erfolgte Partus unter Zangenanwendung. Der Arzt sagte, „sie sei zu eng gebaut." Nach dieser Geburt klagte sie einige Jahre über Kreuzschmerzen. Seit 1933 leidet sie an Vaginalfluß, sie hatte vorher wegen angeblicher Verwachsungen einen Ring getragen. 1927 im Anschluß an eine Aufregung bekam sie starkes Herzklopfen, dann wurde sie „bewußtlos und steif". Als sie wieder zu sich kam, konnte sie nicht sprechen. Beim Versuch zu gehen oder zu stehen, versagten ihr die Beine. Seitdem wiederholt sich dieser Zustand öfters, besonders nach Aufregung. Sie regt sich über jede Kleinigkeit auf. In der letzten Zeit hat sie oft Schwindelanfälle. Sie habe das Gefühl, als ob der Kopf schwanke und dabei spüre sie Stiche im Kopf und starkes Herzklopfen, sie ist müde und schlapp, hat Angstgefühle und kann nicht schlafen. Sie friert leicht, sogar im Sommer habe sie kalte Füße. Sie klagt über Haarausfall, Appetitlosigkeit und starkes Durstgefühl, das an Diabetes erinnert. Kleine asthenische Frau, keine groben myotonischen Zeichen, quecksilbrig, redselig, unruhig. Eine genauere Untersuchung war nicht möglich.

Diagnose: Vasomotorische und anscheinend auch polyglanduläre endokrine Störung.

Die geklagten Zustände, wie Schwindelgefühl, Bewußtseinstrübung und Herzklopfen, sind ähnlich denen von Weiss, Somma und Forster, Kennedy beschriebenen bei einem Fall von Thomsen'scher Erkrankung. Die Autoren führten hierbei diese Symptome auf eine gesteigerte Aktivität des parasympathischen Systems zurück.

78. Heinz N., Ehemann der Vorigen, gesund.

81. Anna P., 34 Jahre, unverheiratet, ohne Beruf. Als Kind Krämpfe, Scharlach, Diphterie. In der Schule blieb sie zweimal sitzen, das Rechnen fiel ihr schwer. Sie sagt: „Ich bin immer schwach im Kopf gewesen." Als Schulkind überstand sie eine Lungenentzündung. Sie selbst vermeint jetzt gesund zu sein. Menarche trat im 18. Lebensjahr auf, seitdem war die Regel alle 4 Wochen 3—4 Tage mit heftigen Leibschmerzen. Vor einigen Jahren blieb die Periode 7 Wochen aus, dabei litt sie dauernd an Leibweh. Allgemein wird sie schnell müde, hat häufig Kopfweh, zeigt schlechten Appetit. Befund: Kleine kachek-

tische Frau, blass, schlaffe Gesichtszüge, hängende Oberlider, die Augen können nicht vollkommen geschlossen werden. Die Pupillen sind beiderseits leicht entrundet, sie reagieren träge auf Licht und Konvergenz. Beim Konvergieren bleibt das linke Auge etwas zurück. Eingesunkene Schläfen und Wangen lassen den Jochbogen stark hervortreten. Der Mund steht halb geöffnet, die Unterlippe ist wulstig. Wird der Mund geschlossen, so berühren sich die Zahnreihen nur seitlich. Die Schneide- und Eckzähne können nicht aufeinander gebracht werden, es bleibt vorn eine etwa 1 cm große Lücke. Die Zähne sind zackig, furchig und unregelmäßig, der Gaumen ist schmal und hoch, der Rachen besonders tief, die Zunge auffallend lang und schmal. Es besteht eine deutliche Struma. Die Mammae sind gut entwickelt. Abgesehen von der lordotischen Haltung, bemerkt man eine Skoliose der Brust- und Lendenwirbelsäule und einen spitzen Rippenbogenwinkel. Die grobe Kraft ist sehr gering. An den Händen läßt sich das typisch myotonische Handschlußphänomen auslösen. Dies war der Patientin angeblich vor der Untersuchung nie aufgefallen. Bei mechanischer und elektrischer Reizung zeigen die Zunge und andere Muskelgruppen myotone Reaktionen. Am Herz hört man eine systolische Unreinheit über der Spitze und über der Pulmonalis. P 2 ist betont. Am Halsdreieck sieht man beiderseits systolischen Venenkollaps. Psychisch verhält sich die Patientin sehr ablehnend, stumpf, unregsam, uneinsichtig. Ihr Wesen ist, wie ihr Äußeres, recht infantil. Sie ist trotz ihres Alters ganz unabhängig von ihrem Vater.

Diagnose: Dystrophische Myotonie, Schwachsinn mit infantilen Zügen, Tuberkulose-Verdacht und endokrine Störung.

Enkel der Geschwister des Vaters:

56. Joseph Peter Heinrich B., 49 Jahre, Vertreter von Beruf, verheiratet, 3 Kinder, diese erscheinen, wie er selbst, gesund.
54. Agnes B. geb. K., 47 Jahre, auffallend redselig, ist gesund, Ehefrau des Vorigen.
57. Anna B., 46 Jahre, früher Klavierlehrerin, unverheiratet. Sie war immer ein schwächliches Kind. Oft hatte sie geschwollene Gelenke, deshalb trug sie diese umwickelt. In der Schule lernte sie gut, blieb nie sitzen, trotzdem sie wegen Krankheit oft fehlen mußte. Menarche mit 14 Jahren, Menses alle 4 Wochen 4 Tage lang mit starken Leibschmerzen. 1929 nach einer Operation wegen Lymphgefäßentzündung am Arm traten Menses nicht mehr auf. Mit 7, 13 und 18 Jahren litt sie an „Lungenkatarrh". Mehrere Male hustete sie Blut. Sie war öfter zur Behandlung in Lungenheilstätten. 1924 verspürte sie starkes Hautjucken und Durstgefühl. Der Arzt stellte Zucker fest. Eine Kontrolle nach einem Jahr ergab keinen Zucker mehr. 1930 stellte sie plötzlich beim Erwachen fest, daß sie mit dem linken Auge nicht mehr sehen konnte. Nach 8 Wochen ging diese Erscheinung ganz zurück. ½ Jahr später wiederholte sich dieser Vorfall. In den letzten Jahren erst habe sich die Seh-

kraft des rechten Auges sehr verringert. Sie sieht damit alles trübe, wie durch einen Schleier. Wegen einer Gelenkentzündung mit Beteiligung des Knochens wurde 1930 eine Operation nötig. 1931 befiel sie ein starker Gelenkrheumatismus. 1932 stellte sich eine Knochenhautentzündung am linken Fuß ein. Danach wurde die Patientin sehr von Rückenschmerzen und Müdigkeitsgefühl geplagt. Die Beine, der Bauch und das Gesicht schwollen an. Seitdem wird sie mit Digitalispräparaten behandelt. Sie klagt über Haarverlust, häufige Kopfschmerzen, Müdigkeit. Bei kaltem Wetter und morgens beim Erwachen beobachtet sie eine Steifigkeit der Finger und Hände. Erst nach tüchtigem Bewegen werden die Finger freier. Ödeme bestehen jetzt an Armen und Beinen. Auf mechanische Reizung der kleinen Handmuskeln erfolgen langanhaltende Kontraktionen. Psychisch ist die Patientin sehr regsam, mitteilsam, ohne sonstige Besonderheit.

Diagnose: leichte Myotonie, Diabetes, Tuberkulose, Herzleiden.

Die myotonischen Erscheinungen (Steifigkeit der Finger und Hände) treten hier etwas in den Hintergrund. Eine genauere Untersuchung in der Klinik war leider nicht durchführbar. Es bestehen aber sicher deutliche, wenn auch leichtere, myotonische Zeichen, obgleich die Begleitsymptome stärker hervortreten als das Grundleiden. Man könnte fast versucht sein hier von einer Myotonie sine myotonia im Sinne Curschmanns zu sprechen.

58. Nichts Zuverlässiges bekannt.
59. Maria Elisabeth geb. B., 42 Jahre, verheiratet, 3 Kinder, alle erscheinen gesund.
55. Ehemann der Vorigen, beruflich Baumeister, soll zuckerkrank sein, sicheres nicht bekannt.
60. Paul B., 40 Jahre, Kaufmann, verheiratet seit 2 Jahren, bisher kinderlos, gesund.
62. Johanna B. geb. B., Ehefrau des Vorigen, gesund.
61. Nichts Zuverlässiges bekannt.
63. Karola K., 20 Jahre gesund, recht adipös. Verdacht auf endokrine Störung.
64. Im Alter von 1 Jahr an unbekannter Ursache gestorben.
65. Else E., war öfter in der Heilstätte in Lippspringe, da sie an Tuberkulose leidet.
66. Hilde E. gesund.
67. Karl E., schmaler, hochaufgeschossener Junge, angeblich gesund.

Enkel der Geschwister und Halbgeschwister des Probanden:

88. Marianne Sch. 6 Jahre. Sie hatte Keuchhusten und 3 mal doppelseitige Lungenentzündung. Sie ist ein zartes, reduziertes Kind. Der Rachen ist tief, der Gaumen schmal und hoch. Die Zähne sind unregelmäßig gebaut und stehen

sehr eng zusammen. Die vorderen Zähne kommen bei Mundschluß nicht in Berührung, sondern lassen eine Lücke zwischen sich. Beim Beklopfen der Arm- und Handmuskulatur entsteht Wulstbildung.

Diagnose: Myotonie-Verdacht.

Eigentümlich ist hier die Wiederholung der Kiefer- und Zahnanomalie, die schon bei Fall Nr. 81 beobachtet wurde.

89. Das Kind starb 3 Tage nach der Geburt an unbekannter Ursache.
90. Werner Sch., 7 Jahre, Zangengeburt. Mit 9 Monaten Leistenbruchoperation. Er erkrankte bisher an Lungen-, Mittelohrentzündung, Masern, Diphtherie, war immer zart und kränklich. Heute ist er angeblich gesund.
91. Hildegard Sch., 6 Jahre, gesund.
92. Angeblich gesund, nicht erreichbar.
93. und 94. Ebenfalls angeblich gesund, nicht erreichbar.
95. Karl Heinz N., 7 Jahre, Zangengeburt, dabei wurde er am Munde verletzt und mußte deshalb künstlich ernährt werden. Seit der Geburt leidet er an Stuhlverstopfung. Schon als Säugling habe er Einläufe bekommen. Oft vergehen 4 Tage ohne Stuhlgang. Der Stuhl sei hart und bröckelig „wie der Stuhl einer Ziege". Man muß ihm dauernd Abführmittel geben. Außerdem ist er appetitlos. In der Schule kommt er gut mit; sein Auffassungsvermögen sei wohl schwer. Die Untersuchung ergab keinen Befund, der die dauernde Obstipation erklären könnte. Auffallend war bei dem Kinde der große Kopf, dessen Umfang 54 cm betrug. Außerdem besteht eine Gesichtsasymmetrie und wieder ein hoher, schmaler Gaumen, sonst o. B.

Die Obstipation läßt sich nicht unbedingt als Zeichen myotonischer Belastung anführen. Es sei aber hingewiesen auf den von Weis, Soma und Forster, Kennedy beobachteten Fall, wobei die myotonischen Störungen seit dem 9. Lebensjahr bestanden mit gleichzeitiger, dauernder Obstipation. Sonst sind solche Fälle kaum bekannt. Es könnte sich dabei um eine myotonische Erkrankung der Darmmuskulatur oder eine thyreogen bedingte Obstipation handeln.

Urenkel der Geschwister des Vaters:

82. Rudolf B., 16 Jahre
83. Gisela B., 14 „
84. Edith B., 10 „
85. Günter B., 20 „
86. Rudolf B., 17 „
87. Ullrich B., 12 „

gesund.

Zusammenfassend läßt sich aus unserer Sippenforschung folgendes Untersuchungsergebnis ablesen:

Nach Außerachtlassung der mütterlichen Linie des Probanden, die aus früher angeführten, berechtigten Gründen geschah (siehe S. 18), umfaßte unsere Sippe (ausschließlich der Ehegatten) 70 Mitglieder, davon leben 41 gegenüber 29 Verstorbenen.

Es fand sich wiedergegeben in schematischer, klarer Übersicht:

Myotonie: 11 (13) Fälle:
Nr. 36, 38, 40, 41, 43, 44, 45, 46, 57, 72, 81, (76, 88)
davon mit Tuberkulose : 2 (3) Nr. 38, 57, (81)
„ Katarakt : 1 „ 36
„ Schwachsinn : 4 „ 40, 45, 46, 81
„ Demenz : 2 „ 38, 43
„ Herzleiden : 2 „ 44, 57
„ endokr. Stör.: 6 „ 40, 41, 46, 57, 72, 81.

Tuberkulose: 5 (9) Fälle:
davon mit Myotonie : 2 (3) Nr. 38, 57, (81)
ohne Myotonie : 3 (6) „ 6, 9, 65, (12, 21, 31).

Katarakt: 1 (2) Fälle:
davon mit Myotonie : 1 Nr. 36
ohne Myotonie : (1) „ (33).

Migräne: ohne Myotonie : 2 Nr. 6, 27.

Demenz: mit Myotonie : 2 Nr. 38, 43.

Schwachsinn: mit Myotonie : 4 Nr. 40, 45, 46, 81.

Psychopathie und psychische Störungen unbekannter Art:
ohne Myotonie : 4 Nr. 8, 10, 30, 33.

Endokrine Störungen: 7 (12) Fälle.
davon mit Myotonie : 6 Nr. 40, 41, 46, 57, 72, 81
ohne Myotonie : 1 (6) „ 21, (26, 63, 70, 80, 95).

Herzleiden: 3 Fälle:
davon mit Myotonie : 2 Nr. 44, 57
ohne Myotonie : 1 „ 27.

Von den 11 sicheren Myotonie-Fällen konnten 6 durch eigene Beobachtung und nachprüfende Untersuchung aufgefunden

werden. Die anderen 5 Myotoniekranken waren bei Beginn dieser Forschung schon verstorben. Über diese wurden von verschiedensten Seiten sich bestätigende Angaben gesammelt, durch die ihre myotonische Erkrankung hinreichend bewiesen wurde. Alle Fälle sind der dystrophischen Form zuzurechnen, zumindest die selbst beobachteten. Diese zeigten Atrophien, endokrine Störungen und Glatzenbildung, wie es zur Charakteristik der dystrophischen Form gefordert wird. Von Verstorbenen sind 2 (38, 41) sichere voll ausgebildete dystrophische Myotonien. 2 andere (57, 72) können dagegen als Myotonieerkrankungen leichterer Ausprägung gelten. 76 steht erst in den ersten Anfängen und kann vorläufig nur als abortive Form hinzu gezählt werden. Nicht ganz sicher aber sehr verdächtig sind 76, 88. Diese sind deshalb als myotonieverdächtig angeführt.

Die Diagnose „Katarakt" wurde fachärztlich einwandfrei festgestellt bei Nr. 36. Der Verdacht auf Katarakt kommt einer Diagnose nahe bei Nr. 33, besonders in Anbetracht der allmählichen und frühen Erblindung. Es ist möglich, daß weitere Fälle von beginnender Katarakt bei oft fehlender klinischer Untersuchung entgangen sind.

Die endokrinen Störungen lassen sich überwiegend als thyreogen bedingt ansprechen, und zwar teils als Hyper-, teils als Hypofunktion der Schilddrüse. Vielfach sind es myxödematöse Veränderungen, wie trockene, spröde Haut, Adipositas. Anderseits kommen basedow-ähnliche Symptome zur Beobachtung, wie Haarausfall, Nervösität, starkes Schwitzen. Andere Erscheinungen tragen mehr hypophysären Charakter (z. B. akromegal wirkende, wulstige Unterlippe, z. B. bei Nr. 46 und 81) andere wieder weisen auf Keimdrüsen-Dysfunktion hin. Auch die beobachtete Fettsucht verdient hier Erwähnung. Ob der mangelnde Geschlechtstrieb und die Hodenatrophie als Versagen der Hypophyse oder Keimdrüse gelten müssen, konnte im einzelnen nicht entschieden werden. Bei Bewertung der Menstruationsanomalien sei darauf hingewiesen, daß diese in Gesellschaft mit Tuberkulose auftreten und dann durch Bestehen der letzteren eigentlich genügend begründet erscheinen, da menorrhoische Ausfälle bei Tbc. hinreichend bekannt sind. Die endokrine Bedingtheit steht in diesen Fällen mindestens in Frage. Die bei Nr. 95 eruierte

Obstipation nimmt eine Sonderstellung ein. Sie läßt sich als endokrin-bedingt verdächtigen, und zwar wahrscheinlich als thyreogen, obgleich näherer Anhalt dazu fehlt. Als Störungen der Epithelkörperchen-Funktion kann auch eine ausgeprägte Krampfbereitschaft registriert werden (bei 39, 73, 81, 26), die jedoch auch eine cerebrale Deutung zuließe.

Es war aus äußeren Gründen nicht möglich, in allen Fällen, in denen psychische Veränderungen bestanden, eine sichere Diagnose zu stellen. Jedoch ergab sich eindeutig, daß sich unter den Sippenzugehörigen psychopathische Persönlichkeiten befanden. Derartige abnorme Charaktere ließen sich teilweise schon aus dem Verhalten während der Schulzeit oder bei der persönlichen Exploration erschließen. In anderen Fällen erlaubten übereinstimmende Angaben die Folgerung, daß gewisse psychische Auffälligkeiten bestanden hatten (Nr. 8, 30, 10, 33). Exogene Ursachen für diese Veränderungen waren so gut wie sicher auszuschließen.

Später sich einstellender, progredienter psychischer Abbau im Sinne einer Demenz war in 2 Fällen zu beobachten (Nr. 38, 43). Beide Male war diese Demenz mit Myotonie kombiniert und machte sich erst bemerkbar, nachdem myotonische Erscheinungen bereits zum Ausdruck gekommen waren. Auch die ermittelten Fälle von Schwachsinn (46, 40, 45, 81) waren gleichzeitig an Myotonie erkrankt.

Auffällig hoch ist der Prozentsatz an Tuberkulose (etwa 11% in dieser Sippe).

Störungen der Pupillenreaktion, etwa im Sinne einer Pupillotonie oder einfach in einer trägen Auslösungsmöglichkeit der Reflexe fand sich bei 6 Fällen (46, 38, 40, 45, 72, 81).

An Mißbildungen sollen noch erwähnt werden: Gebißanomalie, in gleicher Form bei Nr. 81 wie 88; hoher, schmaler Gaumen bei 46, 72, 81, 88, 95; Schädelasymmetrie bei Nr. 95. Ob diese Mißbildungen eine direkte Zugehörigkeit zur Myotonie haben, läßt sich schwer entscheiden. Bemerkenswert ist aber, daß solche Anomalien bei Myotonikerfamilien in der Literatur häufig beschrieben worden sind. Es muß sich wohl um eine genetische Zugehörigkeit oder um einen Ausdruck allgemeiner Minderwertigkeit beit Myotonie handeln. In jedem Falle ist diese Tatsache von wesentlicher erbhygienischer Bedeutung.

Erbgang.

Zur Aufstellung allgemein gültiger Erbregeln bezüglich der Myotonie dürfte eine einzelne Sippe ein etwas dürftiges Material bieten. Es soll hier aber doch auf einige wichtige Ergebnisse unserer Sippenuntersuchung hingewiesen werden.

Schon ein kurzer Blick über die Stammtafel der hier erfaßten Familie läßt keinen Zweifel an dem familiären Auftreten und so auch der Vererbbarkeit aufkommen. Auffallend ist dabei die starke Häufung in der Geschwisterreihe, die noch durch die ebenfalls myotoniekranke Halbschwester ergänzt wird. Es ergibt sich nämlich, daß von 11 Geschwistern 7 erkrankt sind, von 12 Kindern (aus 2 Ehen) 8. Die hohe Zahl der Kranken übertrifft hier bei weitem die 50%, die man theoretisch bei einfach dominantem Erbgang zu erwarten hätte. Aber gerade die Erkrankung bei Halbgeschwistern kann als starker Beweis der Dominanz angeführt werden. Der Hinweis Luxenburgers, daß in derartigen Fällen eine Dominanz durch eine Häufung rezessiver homocygoter Individuen vorgetäuscht werden könnte, ist für unsere Familie gegenstandslos, da Verwandtenehen oder myotonische Belastung zweier Elternteile nicht vorliegen.

In der Beweiskette, die den Vater (12) des Probanden als sicheren und alleinigen Erbträger der myotonischen Belastung ermitteln ließ, fehlen leider sichere Angaben über eine myotonische Erkrankung. Der Vater war lange Zeit schwer leidend. Es ist annehmbar, daß hinter den andern schweren und auffallenden Krankheitssymptomen myotonische Zeichen in den Hintergrund gedrängt wurden und unbeobachtet blieben.

Wie so häufig, blieben viele ausgeprägte Fälle von Myotonie kinderlos, sodaß eine weitere Verfolgung neuer Generationen unmöglich wurde, und die Feststellung des Erbmodus durch sie keine Förderung erfährt.

Im Fall Nr. 38, wobei sicher eine Myotonie bestand, ist eine direkte Vererbung zu beobachten. Die älteste Tochter (72) zeigt sichere myotonische Störungen. Von den übrigen Kindern läßt sich nichts Abschließendes aussagen, da sie das Gefährdungsalter noch nicht erreicht bzw. überschritten haben. Fall 76 ist jedoch sehr myotonie-verdächtig.

Ähnlich liegt eine direkte Vererbung vor bei Nr. 41, die, wie auch ihre einzige Tochter (81) ausgesprochene myotone und endokrine Störungen bot.

Bei 36 ist die einzige Tochter (70) frei von reinen Muskelstörungen der Myotonie geblieben, wohl aber erscheint sie psychisch und endokrin nicht völlig gesund. Von ihrem Töchterchen (88) läßt sich infolge seines kindlichen Alters nichts Abschließendes aussagen. Die bei ihr nach mechanischer Reizung der Muskulatur entstehenden Wulstbildungen können auch als idiopathische Muskelwülste gelten. Immerhin bleibt der Myotonieverdacht berechtigt, zumal sich bei diesem Kind Mißbildungen finden, deren Zusammenhang mit Myotonie zwar unsicher, aber auffallend ist. Analoge Mißbildung läßt sich bei der schwer Myotoniekranken Nr. 81 nachweisen. Da es hier jedesmal einzige Kinder sind, bleiben die daraus möglichen Schlußfolgerungen wenig aufschlußreich.

Ganz allgemein wird aber der Anschein erweckt, daß die Schwere und Art der Erscheinungsbilder der myotonen Erkrankung nicht in allen Generationen und direkten Linien konstant sei. Diese Inkonstanz und Unregelmäßigkeit des klinischen Bildes trägt zur Verwischung des wohl tatsächlich bestehenden dominanten Erbgangs und seiner einwandfreien Erkennung bei.

Abschließend kann gesagt werden, daß in Ergänzung zu andern Forschungen über die Vererbungsform der Myotonie die hier angeführte Sippenuntersuchung als Beweis der dominanten Vererbung verwertet werden kann. Beachtlich kann auch der Hinweis auf die Mannigfaltigkeit der einzelnen, oben früher beschriebenen Erkrankungen sein, die in der Myotoniesippe zur Beobachtung gelangten.

Zur sozialen und erbhygienischen Bedeutung der Myotonie.

Die dominant vererbbaren Leiden gelten häufig als durch künstliche Auslese leichter erfaßbar als die recessiv sich vererbenden, da der Erbträger manifest erkrankt. Bei Myotonie ist die Sachlage etwas komplizierter. Obwohl durch die zum

Krankheitsbild gehörige Impotenz und häufige psychische Minderwertigkeit u. U. eine gewisse Selbstauslese getroffen wird, wirkt eine oft zu beobachtende Ausbildung des Leidens im späteren Lebensalter, nachdem bereits Kinder gezeugt wurden, dieser Auslese entgegen (z. B. Nr. 38 unserer Sippe). Der nicht selten vorhandene Schwachsinn führt anderseits auch zu ehelichen Verbindungen mit Menschen unerwünschten Erbgutes. Wichtig sind vor allem die abortiven Formen, da sie als Erbträger besonders gefährlich sind. Die Myotonie besitzt sicher eine starke „Erbkraft" (wenn es gestattet sein soll, hier diesen Ausdruck zu verwenden). Das Leiden ist eine recht schwere und therapeutisch nicht beeinflußbare Erkrankung. Sie macht ihre Träger in einer sehr großen Zahl der Fälle zu unglücklichen, der Allgemeinheit zur Last fallenden Individuen. Hinzuweisen ist auf die große Zahl krankhafter Eigenschaften, die sich bei solchen Sippenangehörigen zeigen, die nicht eigentlich myotonisch krank sind. In unserer Sippe bestand eine Häufung von Tuberkulose, Kataraktbildungen, endokrinen Störungen, psychischer Anomalien. Das sind Eigenschaften, die ihre Träger in ihrer sozialen Brauchbarkeit recht weitgehend beeinträchtigen und sie selbst zu bedauernswerten Individuen machen, wenigstens in einer sehr großen Zahl der Fälle. Es ist deshalb sehr gerechtfertigt, Myotoniekranke unter die Voraussetzungen des Gesetzes zur Verhütung erbkranken Nachwuchses einzubeziehen.

Es ist mir eine angenehme Pflicht, an dieser Stelle in aufrichtiger Dankbarkeit derer zu gedenken, die mir liebenswürdigerweise zum Gelingen dieser Forschungen verhalfen.

Zunächst gebührt Dank meinem verehrten Lehrer, Herrn Prof. Dr. Pohlisch, der mir als Leiter der Bonner Universitätsklinik für Psychisch- und Nerven-Kranke Gelegenheit gab, die erforderlichen Untersuchungen anzustellen. Er unterstützte die Durchführung meiner Arbeit mit größtem Wohlwollen.

Ganz besonderen Dank sage ich Herrn Oberarzt Dr. Laubenthal für sein aufmerksames Interesse, das er dem Werdegang und Fortschritt dieser Arbeit widmete, für die vielen Anregungen und guten Ratschläge, die er mir dank seiner reichen Fachkenntnis und Erfahrung erteilen konnte.

Bonn, den 7. Juli 1936. F. A. Quirós M.

Literaturverzeichnis.

Adie u. Kyrieleis: M. M. W., Jg. 82, Nr. 77, 1935.

Barkmann: Zt. u. Zbl. d. Neur. u. Psy., Bd. 31, 1923; Dtsch. Ztschr. f. Nervenheilk., Bd. 78, 1923.

Baruch: Dtsch. Ztschr. f. Nervenheilk., Bd. 67, 1933.

Boeters: Sammlung psy. u. neur. Einzeldarstellungen, 1935

Bourguignon: Fortschr. d. Neur. u. Psy., Jg. 7, 1935.

Breidenbach: Dtsch. Ztschr. f. Nervenheilk., Bd. 101, 1928.

Bürger u. Schellong: Zbl. f. Neur. u. Psy., Bd. 34, 1924.

Cossoy u. Rivarola: Fortsch. d. Neur. u. Psy., Jg. 7, 1935.

Curschmann: Dtsch. Arch. f. klin. Med., Bd. 149, 1925. D. Z. N. 45, 1912. Zbl. f. Neur. u. Psy, Bd. 26.

— u. Kramer: Lehrbuch d. Nervenkr. 1925.

Fleischer: Ztschr. f. d. gesamt. Neur. u. Psy., Bd. 84, 1923. Arch. f. Rass. u. Gesellschft. Biol., Bd. 14, 1922.

Frey: Arch. f. Rass. u. Gesellschft. Biol., Bd. 17, 1925.

Friehs u. Mohos: Fortschr. d. Neur. u. Psy., Jg. 7, 1935.

Gilbert: Zbl. f. Neur. u. Psy,, Bd. 75, 1935.

Grund: M. M. W., Jg. 60, 1913.

Heidenhain: Zbl. f. Neur. u. Psy., Nr. 17.

Henke u. Seeger: Z. f. angew. Anat., Bd. 13, 1927.

Hirschfeld: Z. f. Neur. 34, 1916.

Kahr: Fortschr. d. Neur. u. Psy., Jg. 7, 1935.

Kalinowsky: Zbl. d. Neur. u. Psy., Bd. 53, 1929.

Kostakow: Med. Klinik, 1934.

Krabbe: Ztbl. f. Neur. u. Psy., Bd. 74, 1935.

Krause u. Ellenbeck: Dtsch. Arch. f. klin. Med., 169, 1930.

Kryschowa u. Bajewskaja: Zbl. f. Neur, 150, 1934.

Luxenburger: Fortschr. d. Neur. u. Psy., Jg. 4, 1932.

Nissen: Ztschr. f. klin. Med., Bd. 97, 1923.

Sanders: Zbl. f. Neur. u. Psy., Bd. 76, 1935.

Slauck: Med. Welt, 1933.

Sostakowic: Zbl. f. Neur. u. Psy., Bd. 37, 1909.

Vejnarová: Zbl. f. Neur. u. Psy., Bd. 57, 1930.

Vogt: Schweiz. med. Wochschr., Jg. 51, 1931. Klin. Mtsbl. f. Aug.-Heilk., Bd. 72, 1924.

Voisin, Rogger: Zbl. f. Neur. u. Psy., Bd. 31, 1923.

Weiss, Soma u. Forster, Kennedy: Zbl. f. Neur. u. Psy, Bd. 38, 1924.

Lebenslauf.

Ich, Fernando Augusto Quirós, wurde am 12. August 1907 als Sohn des Buchdruckers Augusto Quirós E. und seiner Ehefrau Ottilia geb. Madrigal M. zu San José in Costa Rica (Mittelamerika) geboren. Nach Besuch der Volksschule und des „Liceo de Costa Rica" in San José erhielt ich am 26. April 1924 das Zeugnis der Reife. Bis Ende 1924 war ich Volksschullehrer in Santa Ana, Costa Rica. Anschließend widmete ich mich dem Studium der Pharmacie an der „Escuela de Farmacia" in San José. Dort bestand ich meine Abschlußprüfung im Dezember 1928. 1929 entschloß ich mich, nach Deutschland zu reisen, um mich dort dem Studium der Medizin zu widmen. Von November 1929 besuchte ich Vorlesungen und Übungen an der Universität zu Bonn. Hier bestand ich im August 1931 die ärztliche Vorprüfung. Die klinischen Semester verbrachte ich in Freiburg, Wien und Bonn. Hier beendete ich die ärztliche Prüfung im Januar 1935.